



Número 2 | Noviembre 2023

Prevalencia de las enfermedades raras : Datos bibliográficos

Enfermedades listadas por orden de prevalencia o incidencia decreciente
o por número de casos publicados

www.orpha.net

www.orphadata.com

Metodología

Orphanet lleva a cabo una vigilancia sistemática de la literatura con el fin de estimar la prevalencia e incidencia de las enfermedades raras. Este estudio tiene como objetivo recopilar nuevos datos respecto a la prevalencia puntual, la prevalencia al nacimiento y la incidencia, y actualizar los datos ya publicados según los nuevos estudios científicos u otros datos disponibles.

Estos datos se presentan en los siguientes informes que se publican bianualmente:

- Prevalencia, incidencia o número de casos publicados listados por enfermedades (en orden alfabético);
- Enfermedades listadas en orden decreciente de prevalencia, incidencia o número de casos publicados.

Recolección de datos

Se utilizan diferentes fuentes de información:

- Registros (RARECARE, EUROCAT, etc);
- Institutos y agencias sanitarias nacionales e internacionales (Institut National de Veille Sanitaire; American Center of Disease Control and Prevention, American National Cancer Institute, Agencia Europea de Medicamentos, Organización Mundial de la Salud, etc);
- Se consulta Medline utilizando el siguiente algoritmo de búsqueda: «Disease names» AND Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/ abstract] OR Epidemiology[Title/abstract];
- Textos médicos, literatura gris e informes de expertos;
- Expertos que colaboran con Orphanet.

Características de los datos

Los datos publicados en este documento son estimaciones mundiales, o estimaciones europeas si no hay disponible una estimación a nivel mundial. Los datos publicados son datos recopilados en bruto o extrapolaciones de datos en bruto a nivel mundial o europeo cuando no se sospecha un efecto fundador como causa de una enfermedad. Si se dispone de una serie de datos nacionales, se calcula la media para estimar la prevalencia o incidencia mundial o europea. Cuando se dispone de una variedad de fuentes de datos, prevalece la fuente de datos más reciente que reúna un cierto número de criterios de calidad (registros, meta-análisis, estudios de población, grandes cohortes).

Para las enfermedades congénitas, la prevalencia se estima, de modo que:

Prevalencia = prevalencia al nacimiento x (expectativa de vida del paciente/expectativa de vida de la población general).

Cuando sólo están documentados los datos de incidencia, la prevalencia se estima si es posible, de modo que:

Prevalencia = incidencia x duración media de la enfermedad.

Cuando no hay datos disponibles de prevalencia ni de incidencia, que es el caso de las enfermedades muy poco frecuentes, se ofrece el número de casos o de familias documentadas en la literatura.

Limitaciones del estudio

Los datos de prevalencia e incidencia presentados en este informe son tan solo estimaciones y no pueden ser consideradas absolutamente correctas. Los valores medios presentados en este informe no tienen en cuenta la naturaleza heterogénea de las

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

metodologías empleadas por los estudios considerados en la revisión bibliográfica. La validez y exactitud de las fuentes de datos en bruto se dan por hecho y no han sido verificadas. En consecuencia, es posible una confusión entre términos como incidencia y prevalencia y/o prevalencia al nacimiento por el uso intercambiable de estos términos en ciertas fuentes. Es posible que la prevalencia esté sobreestimada en algunos casos, ya que los estudios epidemiológicos están basados generalmente en datos hospitalarios de regiones con una prevalencia mayor.

Presentación de los datos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales.

Un asterisco * indica datos europeos.

BP indica prevalencia al nacimiento

Por favor, tenga en cuenta que esto es solo una selección de los datos epidemiológicos de las enfermedades raras de Orphanet. Actualmente hay 6089 enfermedades raras con información sobre prevalencia e incidencia en la base de datos de Orphanet. Para acceder al conjunto de datos completo visite Orphadata (www.orphadata.com).

Listado de enfermedades por orden decreciente de prevalencia

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
870	Síndrome de Down**	Trastorno	95.0 BP
870	Síndrome de Down**	Trastorno	57.0 *
870	Síndrome de Down**	Trastorno	101.0 BP*
199306	Fisura labiopalatina	Trastorno	80.0 BP
853	Trombocitopenia aloinmune fetal y neonatal	Trastorno	39.6307
93100	Agenesia renal unilateral	Subtipo de trastorno	50.0 BP
90066	Neumonía causada por infección por pseudomonas aeruginosa	Trastorno	50.0 *
8	Síndrome 47,XXY	Trastorno	50.0 BP*
63259	Iniencefalia	Trastorno	50.0 BP*
48	Ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes	Trastorno	50.0 *
289390	Síndrome de Sjögren primario	Trastorno	48.99 *
67038	Leucemia linfocítica crónica de células B	Trastorno	48.0 *
2185	Hidrocefalia congénita	Trastorno	46.5 BP*
391673	Enterocolitis necrotizante	Trastorno	45.0
275555	Preeclampsia	Trastorno	45.0 *
137686	Síndrome de Asherman	Trastorno	44.0 *
536	Lupus eritematoso sistémico	Trastorno	43.7
93108	Displasia renal	Trastorno	43.5 BP*
3375	Trisomía X	Trastorno	42.5 *
363999	Hidropesía fetal no inmunológica	Subtipo de trastorno	42.0 BP
97292	Cardiogenic shock	Trastorno	40.0 *
90059	Pérdida auditiva neurosensorial súbita	Trastorno	40.0 *
402823	Hepatitis delta	Trastorno	40.0 *
294	Síndrome de citomegalovirus fetal	Trastorno	40.0 *
101016	Síndrome de Romano-Ward	Trastorno	40.0 *
853	Trombocitopenia aloinmune fetal y neonatal	Trastorno	66.6667 BP
730	Enfermedad renal poliquística autosómica dominante	Trastorno	39.6 *
90056	Daño cerebral traumático de moderado a grave	Trastorno	37.8 *
567	Síndrome de delección 22q11.2	Trastorno	9.6 BP*
545	Linfoma folicular	Trastorno	37.0 *
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	Trastorno	37.0 *
209989	Carcinoma no papilar de células transicionales de la vejiga	Trastorno	37.0 *
231080	Displasia de grado alto en pacientes con esófago de Barrett	Trastorno	36.0 *
1457	Coartación aórtica	Trastorno	35.6 BP*
94059	Prurito urémico	Trastorno	35.0 *
70475	Proctitis por radiación	Trastorno	35.0 *
2764	Osteocondritis disecante	Trastorno	35.0 *
1048	Anencefalia/exencefalia aislada	Trastorno	35.0 BP*
3303	Tetralogía de Fallot	Trastorno	34.0 BP
636	Neurofibromatosis tipo 1	Trastorno	21.3 *
858	Toxoplasmosis congénita	Trastorno	33.0 BP*
439167	Insuficiencia placentaria	Trastorno	33.0

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
908	Síndrome X frágil	Trastorno	32.5
908	Síndrome X frágil	Trastorno	2.4 BP*
90058	Daño de la médula espinal	Trastorno	32.0 *
90051	Sepsis en neonatos prematuros	Trastorno	32.0 *
70476	Queratoconjuntivitis primaveral	Trastorno	32.0 *
791	Retinosis pigmentaria	Trastorno	30.0 *
729	Policitemia vera	Trastorno	30.0 *
563	Miocardiopatía periparto	Trastorno	30.0 BP
33208	Hipersomnia idiopática	Trastorno	30.0 *
314701	Amiloidosis sistémica primaria	Subtipo de trastorno	30.0 *
2140	Hernia diafragmática congénita	Trastorno	30.0 BP
2073	Narcolepsia tipo 1	Trastorno	30.0 *
1330	Canal aurículoventricular parcial	Trastorno	20.0 BP*
577	Mucopolidosis tipo III	Trastorno	29.55 *
3303	Tetralogía de Fallot	Trastorno	29.3 BP*
411527	Oclusión de la vena central de la retina	Trastorno	28.0 *
1656	Dermatitis herpetiforme	Trastorno	27.0 *
791	Retinosis pigmentaria	Trastorno	26.7
70568	Enfermedad linfoproliferativa post-trasplante	Trastorno	26.2 *
137698	Enfermedad por citomegalovirus (CMV) en pacientes de riesgo por inmunidad celular alterada	Trastorno	25.5 *
95719	Hemiagenesia tiroidea	Trastorno	25.0
93402	Sindactilia tipo 1	Trastorno	25.0 BP*
703	Penfigoide ampolloso	Trastorno	25.0 *
701	Alopecia universal	Trastorno	25.0 *
3002	Trombocitopenia inmune	Trastorno	25.0 *
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	21.05
140286	Hipoparatiroidismo secundario por una secreción deficiente de paratohormona	Trastorno	24.75 *
94058	Glaucoma neovascular	Trastorno	24.4 *
1199	Atresia esofágica	Trastorno	24.3 BP*
860	Transposición no corregida congénitamente de las grandes arterias	Trastorno	24.25 BP*
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	23.5
1851	Riñón displásico multiquistico	Trastorno	23.26 BP
97363	Riñón displásico multiquistico unilateral	Subtipo de trastorno	23.2 BP
90080	Cicatrización tras cirugía de filtración de glaucoma	Trastorno	22.0 *
217080	Infecciones pulmonares fúngicas en pacientes considerados en riesgo	Trastorno	22.0 *
217067	Pouchitis	Trastorno	22.0 *
636	Neurofibromatosis tipo 1	Trastorno	33.3 BP
2140	Hernia diafragmática congénita	Trastorno	21.2 BP*
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	25.0 *
1646	Delección parcial del cromosoma Y	Trastorno	20.8
85410	Artritis idiopática juvenil oligoarticular	Trastorno	20.5 *
908	Síndrome X frágil	Trastorno	20.0 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos. P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
90081	Síndrome de desgaste asociado al SIDA	Trastorno	20.0 *
90062	Insuficiencia hepática aguda	Trastorno	20.0 *
797	Sarcoidosis	Trastorno	20.0 *
70587	Síndrome de dificultad respiratoria aguda del lactante	Trastorno	20.0 *
70	Atrofia muscular espinal proximal	Trastorno	20.0 BP*
66627	Tumor tenosinovial de células gigantes	Trastorno	20.0 *
60	Deficiencia de alfa-1 antitripsina	Trastorno	20.0 *
589	Miastenia grave	Trastorno	20.0 *
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	15.0
35122	Deficiencia congénita de sacarasa-isomaltasa	Trastorno	20.0 *
261197	Síndrome de microdelección proximal 16p11.2	Trastorno	20.0 *
171673	Deficiencia de células madre limbares	Trastorno	20.0 *
1646	Delección parcial del cromosoma Y	Trastorno	20.0 *
137583	Neoplasia vulvar intraepitelial	Trastorno	20.0 *
1330	Canal aurículoventricular parcial	Trastorno	30.0 *
1329	Canal aurículoventricular completo	Trastorno	20.0 BP*
130	Síndrome de Brugada	Trastorno	20.0 *
586	Fibrosis quística	Trastorno	19.3912 BP*
95706	Hipospadias posteriores	Trastorno	19.25 BP*
30391	Atresia biliar	Trastorno	2.9 BP*
228113	Fístula anal	Trastorno	18.3 *
91127	Infección por adenovirus en pacientes inmunocomprometidos	Trastorno	18.0 *
704	Pénfigo vulgar	Trastorno	18.0 *
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	Trastorno	18.0 BP
154	Miocardiopatía dilatada familiar aislada	Trastorno	17.5 *
2368	Gastrosquisis	Trastorno	16.9 BP*
3380	Trisomía 18	Trastorno	16.7 BP
461	Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	16.6 *
2032	Fibrosis pulmonar idiopática	Trastorno	16.125
90064	Oclusión arterial periférica aguda	Trastorno	16.0 *
774	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	Trastorno	16.0 *
54370	Glomerulonefritis membranoproliferativa primaria	Trastorno	16.0 *
36258	Enfermedad de Buerger	Trastorno	16.0
137599	Queratitis estromal	Trastorno	16.0 *
83463	Microtia	Trastorno	13.0 BP*
90291	Esclerosis sistémica	Trastorno	15.4 *
2248	Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	Trastorno	15.1 BP*
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	20.0 *
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	13.2 BP*
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	15.0
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	13.2 *
309297	Mucopolisacaridosis tipo 4A	Subtipo de trastorno	15.0 *
2828	Enfermedad de Parkinson de inicio juvenil	Trastorno	15.0 *
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut	Trastorno	15.0 *
221061	Malformación cavernosa cerebral hereditaria	Trastorno	15.0
163934	Queratoconjuntivitis atópica	Trastorno	15.0 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
97363	Riñón displásico multiquístico unilateral	Subtipo de trastorno	14.8 BP*
166260	Dentinogénesis imperfecta tipo 2	Subtipo de trastorno	14.6 *
49042	Dentinogénesis imperfecta	Trastorno	14.5 *
95712	Ectopia tiroidea	Trastorno	14.3 *
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	5.26
238624	Hipertensión intracraneal idiopática	Trastorno	14.0 *
214	Cistinuria	Trastorno	14.0
2162	Holoprosencefalia	Trastorno	13.4 BP*
3193	Estenosis supraavalvular aórtica	Trastorno	4.0 BP*
388	Enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	15.0 BP
83463	Microtia	Trastorno	15.5 BP
827	Enfermedad de Stargardt	Trastorno	13.0 *
70589	Displasia broncopulmonar	Trastorno	13.0 *
449266	Empiema pleural	Trastorno	13.0 *
44890	Tumor estromal gastrointestinal	Trastorno	13.0 *
423461	Mucopolisidosis tipo III alfa/beta	Subtipo de trastorno	13.0
3376	Triploidia	Trastorno	12.6 BP*
85138	Enfermedad de Addison	Trastorno	12.5 *
285	Síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil	Trastorno	12.5 *
273	Distrofia miotónica de Steinert	Trastorno	5.0 *
828	Síndrome de Stickler	Trastorno	1.0 BP*
86870	Neoplasia blástica de células dendríticas plasmocitoides	Trastorno	12.0 *
70573	Cáncer de pulmón de células pequeñas	Trastorno	12.0 *
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Trastorno	12.0 BP*
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	2.7
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	11.9 *
660	Onfalocele	Trastorno	11.7 BP*
716	Fenilcetonuria	Trastorno	11.4 BP*
716	Fenilcetonuria	Trastorno	4.1366
716	Fenilcetonuria	Trastorno	11.5079 *
98878	Hemofilia A	Trastorno	4.85
98878	Hemofilia A	Trastorno	8.0 *
586	Fibrosis quística	Trastorno	11.1319 *
635	Neuroblastoma	Trastorno	11.0 *
3109	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Trastorno	11.0 BP
700	Alopecia total	Trastorno	10.5 *
3380	Trisomía 18	Trastorno	10.4 BP*
3366	Craneosinostosis metópica no sindrómica	Trastorno	6.7 BP*
903	Enfermedad de Von Willebrand	Trastorno	10.0
90076	Quemaduras de espesor parcial profundas y de espesor total	Trastorno	10.0 *
90065	Hemorragia subaracnoidea aneurismática adquirida	Trastorno	10.0 *
778	Síndrome de Rett	Trastorno	5.0 BP*
654	Nefroblastoma	Trastorno	10.0 BP*
569	Migraña hemipléjica familiar o esporádica	Trastorno	10.0 *
51	Síndrome de Aicardi-Goutières	Trastorno	10.0 *
412	Disbetalipoproteinemia	Trastorno	7.8 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
36258	Enfermedad de Buerger	Trastorno	10.0 *
3286	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	Trastorno	10.0 *
3157	Espectro de la displasia septo-óptica	Trastorno	10.0 BP*
31112	Dermatofibrosarcoma protuberante	Trastorno	10.0 *
233	Síndrome de retracción de Duane	Trastorno	10.0 *
232	Anemia falciforme	Trastorno	10.0 *
1114	Aplasia cutis congénita	Trastorno	10.0 BP
98896	Distrofia muscular de Duchenne	Trastorno	9.9 BP
567	Síndrome de delección 22q11.2	Trastorno	37.5 BP
79665	Síndrome de Gardner	Subtipo de trastorno	9.1 BP
99125	Anomalía congénita del retorno venoso pulmonar total	Trastorno	9.0 BP
900	Granulomatosis con poliangeítis	Trastorno	9.0 *
306644	Complicaciones post-trasplante de órganos	Trastorno	9.0 *
138	Síndrome CHARGE	Trastorno	6.5 BP
1203	Atresia duodenal	Trastorno	9.0 BP*
1203	Atresia duodenal	Trastorno	9.0 *
1201	Atresia de intestino delgado	Trastorno	9.0 BP*
137914	Atresia de coanas	Trastorno	8.6 BP*
99981	Apnea de la prematuridad	Trastorno	8.5 *
2444	Malformación congénita de las vías aéreas pulmonares	Trastorno	8.2 BP*
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	7.84 *
666	Osteogénesis imperfecta	Trastorno	8.06
98878	Hemofilia A	Trastorno	11.25 BP
95702	Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X	Trastorno	8.0 BP
930	Acalasia idiopática	Trastorno	8.0
85408	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide negativo	Trastorno	8.0 *
5	Deficiencia de 3-hidroxil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	Trastorno	1.0 BP*
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	8.1
412	Disbetalipoproteinemia	Trastorno	10.0
589	Miastenia grave	Trastorno	7.77
247234	Ataxia esporádica de inicio en el adulto de etiología desconocida	Trastorno	7.6 *
221	Dermatomiositis	Trastorno	7.5312
72	Síndrome de Angelman	Trastorno	7.5
315306	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma perdedora de sal	Subtipo de trastorno	7.5 BP*
315306	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma perdedora de sal	Subtipo de trastorno	7.5 *
2004	Hendidura laringotraqueoesofágica	Trastorno	7.5 BP*
1464	Corazón univentricular	Trastorno	7.5 BP
821	Síndrome de Sotos	Trastorno	7.1 BP
732	Polimiositis	Trastorno	7.1 *
90794	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	Trastorno	7.0 *
90794	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa	Trastorno	7.0 BP
90052	Enfermedad hepática por recurrencia del virus de la hepatitis C en	Trastorno	7.0 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
	trasplantados hepáticos		
705	Síndrome de Pendred	Trastorno	7.0 *
261236	Síndrome de microdelección 16p13.11	Trastorno	7.0 BP
2059	Síndrome de Fryns	Trastorno	7.0 BP*
42	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	Trastorno	6.85
57145	Síndrome SUNCT	Trastorno	6.7 *
3366	Craneosinostosis metópica no sindrómica	Trastorno	10.2979 *
238468	Displasia ectodérmica hipohidrótica	Trastorno	6.7 *
42062	Iminoglicinuria	Trastorno	6.67 BP*
42062	Iminoglicinuria	Trastorno	6.68 *
324	Enfermedad de Fabry	Trastorno	6.66 BP
50839	Enfermedad por arañazo de gato	Trastorno	6.6 *
138	Síndrome CHARGE	Trastorno	9.0 *
716	Fenilcetonuria	Trastorno	6.4 BP
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.0 BP
887	Asociación VACTERL/VATER	Trastorno	6.25 BP*
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	2.25 BP
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	2.02
79254	Fenilcetonuria clásica	Subtipo de trastorno	6.34 BP*
790	Retinoblastoma	Trastorno	6.0 BP
733	Poliposis adenomatosa familiar	Trastorno	6.0 *
609	Distrofia muscular tibial	Trastorno	6.0 *
521	Leucemia mieloide crónica	Trastorno	6.0 *
46724	Malformación arteriovenosa cerebral	Trastorno	6.0 *
411703	Infección pulmonar por micobacterias no tuberculosas	Trastorno	6.0 *
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	6.0 *
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	3.7 BP
252164	Schwannoma benigno	Trastorno	6.0 *
635	Neuroblastoma	Trastorno	5.8 BP*
85438	Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis	Trastorno	5.7 *
1209	Atresia tricuspídea	Trastorno	5.5625 BP*
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	5.127
93372	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar tipo 1	Subtipo de trastorno	5.5
881	Síndrome de Turner	Trastorno	5.5 BP*
2440	Malformación aislada de mano hendida-pie hendido	Trastorno	5.4 BP*
819	Síndrome de Smith-Magenis	Trastorno	4.0
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	14.0 *
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	5.2 *
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	5.5311 *
98838	Linfoma mediastínico primario de células B grandes	Trastorno	5.0 *
79271	Síndrome de Sanfilippo tipo C	Subtipo de trastorno	5.0 *
792	Retinosquisis ligada al cromosoma X	Trastorno	5.0
778	Síndrome de Rett	Trastorno	10.0 *
766	Anemia hemolítica por deficiencia de piruvato quinasa de los glóbulos rojos	Trastorno	5.0 *
718	Síndrome de Pierre Robin aislado	Trastorno	5.0 BP*

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
53	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Trastorno	1.0
469	Intolerancia hereditaria a la fructosa	Trastorno	5.0 *
39812	Enfermedad de injerto contra hospedador	Trastorno	5.0 *
287	Síndrome de Ehlers-Danlos clásico	Trastorno	5.0
273	Distrofia miotónica de Steinert	Trastorno	12.5
244	Discinesia ciliar primaria	Trastorno	5.0 BP*
214	Cistinuria	Trastorno	5.0 *
1332	Carcinoma medular de tiroides	Trastorno	5.0 *
1198	Atresia de colon	Trastorno	5.0 BP
88629	Tritanopía	Trastorno	4.8 *
3384	Tronco arterioso	Trastorno	4.3 BP
15	Acondroplasia	Trastorno	4.73 BP
60041	Bloqueo auriculoventricular completo congénito	Trastorno	4.54 BP
85446	Amiloidosis ABeta2M tipo salvaje	Trastorno	4.5 *
792	Retinosquisis ligada al cromosoma X	Trastorno	4.5 *
269	Distrofia facioescapulohumeral	Trastorno	4.5 *
60015	Foramina parietal ampliada	Trastorno	4.3 *
3384	Tronco arterioso	Trastorno	4.8 BP*
1143	Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico	Trastorno	4.3 BP*
104	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	Trastorno	4.3
727	Poliangeitis microscópica	Trastorno	4.2843
85435	Artritis idiopática juvenil poliarticular factor reumatoide positivo	Trastorno	4.2 *
2116	Síndrome de Hartnup	Trastorno	4.2
137596	Queratopatía neurotrófica	Trastorno	4.2 *
391655	Períodos 'off' en la enfermedad de Parkinson que no responden al tratamiento oral	Trastorno	4.15 *
93110	Válvula uretral posterior	Trastorno	2.0 *
2300	Atresia intestinal múltiple	Trastorno	4.05 BP
96253	Enfermedad de Cushing	Trastorno	4.0 *
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar	Trastorno	4.0 *
884	Tetrasomía 12p	Trastorno	4.0 BP*
819	Síndrome de Smith-Magenis	Trastorno	5.35 *
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	4.0 *
564	Síndrome de Meckel	Trastorno	4.0 BP
52417	Linfoma MALT	Trastorno	4.0 *
3193	Estenosis supraauricular aórtica	Trastorno	13.3 *
1928	Enfisema lobar congénito	Trastorno	4.0 BP
178029	Diabetes insípida central	Trastorno	4.0 *
101330	Porfiria cutánea tarda	Trastorno	4.0 *
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	3.85
79126	Neumonía intersticial aguda	Trastorno	3.8 *
478	Síndrome de Kallmann	Subtipo de trastorno	3.75 *
818	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Trastorno	3.7 BP*
60015	Foramina parietal ampliada	Trastorno	3.7
3465	Síndrome de Worster-Drought	Trastorno	3.7 *
3451	Síndrome de espasmos infantiles	Trastorno	3.5 BP*

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
3378	Trisomía 13	Trastorno	3.7 BP*
2932	Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	Trastorno	3.7 *
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	3.7 *
15	Acondroplasia	Trastorno	3.62 BP*
95720	Hipoplasia tiroidea	Trastorno	3.5
95713	Atireosis	Trastorno	3.5 *
81	Síndrome antisintetasa	Trastorno	3.5
640	Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	Trastorno	3.5 *
52416	Linfoma de células del manto	Trastorno	3.5 *
3205	Síndrome de Sturge-Weber	Trastorno	3.5 BP*
2655	Displasia tanatofórica	Trastorno	3.5 BP*
1880	Malformación de Ebstein de la válvula tricúspide	Trastorno	1.25 *
116	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Trastorno	3.5 BP*
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	3.5
218	Enfermedad de Darier	Trastorno	3.4 *
53271	Síndrome de Muenke	Trastorno	3.33 BP
3306	Síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15	Trastorno	3.33 BP
750	Pseudoacondroplasia	Trastorno	3.3
652	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	Trastorno	3.3 *
33069	Síndrome de Dravet	Trastorno	3.3 BP*
926	Acatasemia	Trastorno	3.2 *
158	Deficiencia sistémica primaria de carnitina	Trastorno	3.2 BP*
100075	Tumor neuroendocrino de estómago	Trastorno	3.2 *
767	Poliarteritis nodosa	Trastorno	3.16 *
98916	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria aguda	Trastorno	3.1 *
85414	Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico	Trastorno	3.1
739	Síndrome de Prader-Willi	Trastorno	3.1 BP*
50251	Mesotelioma pleural	Trastorno	3.1 *
2322	Síndrome de Kabuki	Trastorno	3.1 *
93930	Extrofia vesical	Subtipo de trastorno	3.05 BP
429	Hipoacondroplasia	Trastorno	3.0303 BP
429	Hipoacondroplasia	Trastorno	3.0303
98879	Hemofilia B	Trastorno	3.0 *
86875	Leucemia/linfoma de células T del adulto	Trastorno	3.0 *
824	Mielofibrosis primaria	Trastorno	3.0 *
794	Síndrome de Saethre-Chotzen	Trastorno	3.0 BP*
673	Malaria	Trastorno	3.0 *
565782	Toxicidad por metotrexato	Trastorno	3.0 *
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	Trastorno	0.8 BP*
36234	Síndrome de shock tóxico bacteriano	Trastorno	3.0
321	Osteocondromas múltiples	Trastorno	3.0 *
238621	Tratamiento de la incontinencia fecal ligada a una anastomosis íleo-anal con bolsa	Trastorno	3.0 *
216694	Transposición congénitamente corregida de las grandes arterias	Trastorno	3.0 BP

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
136	Arteriopatía cerebral autosómica dominante-infartos subcorticales-leucoencefalopatía	Trastorno	3.0 *
653	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2	Trastorno	2.9 *
30391	Atresia biliar	Trastorno	18.5 BP
98896	Distrofia muscular de Duchenne	Trastorno	2.8
506	Síndrome de Leigh	Trastorno	2.8 BP*
169802	Hemofilia A grave	Subtipo de trastorno	2.8 *
626	Nevo melanocítico congénito de gran tamaño	Trastorno	2.75 *
49382	Acromatopsia	Trastorno	2.7
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	12.0 *
747	Proteinosis alveolar pulmonar autoinmune	Trastorno	2.66
6	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	Trastorno	2.65 BP*
564	Síndrome de Meckel	Trastorno	2.6 BP*
79432	Albinismo oculocutáneo tipo 2	Trastorno	2.55
93321	Hemimelia radial	Trastorno	2.5 BP
758	Pseudoxantoma elástico	Trastorno	2.5 *
65	Amaurosis congénita de Leber	Trastorno	2.5 BP
65	Amaurosis congénita de Leber	Trastorno	2.5
393	Síndrome del varón XX	Trastorno	2.5
358	Síndrome de Gitelman	Trastorno	2.5 *
352731	Albinismo oculocutáneo tipo 1	Trastorno	2.5
315311	Hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, forma virilizante simple	Subtipo de trastorno	2.5 *
2337	Queratodermia palmoplantar difusa tipo Botnia	Trastorno	2.5 *
2138	Anomalía del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	Trastorno	2.5 BP
1872	Distrofia de conos y bastones	Trastorno	2.5 *
1600	Monosomía 18q	Trastorno	2.5 BP
107	Síndrome BOR	Trastorno	2.5
100070	Afasia progresiva no fluente	Trastorno	2.5 *
70588	Síndrome de aspiración de meconio	Trastorno	2.44 *
98933	Atrofia multisistémica tipo parkinsoniano	Subtipo de trastorno	2.4 *
93928	Epispadias aislado	Subtipo de trastorno	2.4 BP*
247525	Citrulinemia tipo I	Trastorno	2.4 *
330015	Intoxicación por plomo	Trastorno	2.3 *
104	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	Trastorno	2.3 *
905	Enfermedad de Wilson	Trastorno	6.0 *
98976	Glaucoma congénito	Trastorno	2.2 BP*
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	2.0 *
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	1.53
454750	Fístula traqueoesofágica aislada	Trastorno	2.2 BP
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers	Trastorno	2.2 BP
137605	Síndrome de Legius	Trastorno	2.2 BP
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	1.66 *
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	2.1
217	Malformación de Dandy-Walker aislada	Trastorno	1.0 BP*
71211	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica	Trastorno	2.071

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
280921	Panuveítis idiopática	Trastorno	2.0194 *
98895	Distrofia muscular de Becker	Trastorno	2.2 BP*
98841	Linfoma anaplásico de células grandes	Trastorno	2.0 *
98673	Atrofia óptica autosómica dominante tipo clásico	Trastorno	2.0
95	Ataxia de Friedreich	Trastorno	2.0 *
93110	Válvula uretral posterior	Trastorno	4.125 BP*
90073	Reinfección por hepatitis B después de trasplante hepático	Trastorno	2.0 *
861	Síndrome de Treacher-Collins	Trastorno	2.0 BP*
83418	Atrofia muscular espinal proximal tipo 2	Subtipo de trastorno	2.0 BP*
54595	Craneofaringioma	Trastorno	2.0 *
506	Síndrome de Leigh	Trastorno	2.0 *
480	Síndrome de Kearns-Sayre	Trastorno	2.0 *
447	Hemoglobinuria paroxística nocturna	Trastorno	2.0 *
377	Síndrome de Gorlin	Trastorno	2.0 *
3392	Tularemia	Trastorno	2.0 *
3346	Agnesia traqueal	Trastorno	2.0 BP*
3129	Sarcosinemia	Trastorno	2.0 BP
280	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Trastorno	2.0 BP*
275761	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	Trastorno	2.0 *
26790	Pseudomixoma peritoneal	Trastorno	2.0 *
2345	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Trastorno	2.0 *
217064	Intoxicación por 5-fluorouracilo	Trastorno	2.0 *
2017	Hendidura esternal	Trastorno	2.0 BP*
185	Síndrome de la cimitarra	Trastorno	2.0 BP*
180	Coroideremia	Trastorno	2.0 *
1699	Trisomía 12p	Trastorno	2.0 BP
168782	Trastorno desintegrativo infantil	Trastorno	2.0 *
166119	Osteopoiquiosis aislada	Trastorno	2.0
1598	Monosomía 18p	Trastorno	2.0 BP*
150	Carcinoma nasofaríngeo	Trastorno	2.0 *
10	Síndrome 48,XXYY	Trastorno	1.9 BP*
140	Displasia campomélica	Trastorno	1.875 BP
363958	Síndrome de microdeleción 17q21.31	Subtipo de trastorno	1.82 *
675	Páncreas anular	Trastorno	1.8 BP*
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	Trastorno	1.0 *
420429	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida de inicio tardío	Subtipo de trastorno	1.75 BP
330001	Amiloidosis ATTR tipo salvaje	Trastorno	1.72
251076	Síndrome de duplicación 8p23.1	Trastorno	1.72
637	Neurofibromatosis completa tipo 2	Trastorno	1.7 *
2182	Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	Subtipo de trastorno	1.7 BP
2182	Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	Subtipo de trastorno	1.7
2152	Síndrome de Mowat-Wilson	Trastorno	1.7 BP*
1848	Agnesia renal bilateral	Subtipo de trastorno	1.7 BP*
141077	Epignato	Subtipo de trastorno	1.68 BP
475	Síndrome de Joubert	Trastorno	1.6666 BP

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
98879	Hemofilia B	Trastorno	1.665 BP
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	2.14
899	Síndrome de Walker-Warburg	Trastorno	1.65 BP*
394	Homocistinuria clásica	Trastorno	0.3 BP
79241	Deficiencia de biotinidasa	Trastorno	1.6 BP
79241	Deficiencia de biotinidasa	Trastorno	1.6 *
1915	Síndrome de embriopatía alcohólica	Trastorno	1.6 BP*
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis	Trastorno	1.56 *
98757	Ataxia espinocerebelosa tipo 3	Trastorno	1.5
98756	Ataxia espinocerebelosa tipo 2	Trastorno	1.5
98755	Ataxia espinocerebelosa tipo 1	Trastorno	1.5
641	Neuropatía motora multifocal	Trastorno	1.5
45453	Taquicardia ventricular incesante infantil	Trastorno	1.5 BP*
45452	Flutter auricular neonatal idiopático	Trastorno	1.5 BP*
389	Histiocitosis de células de Langerhans	Trastorno	1.5 *
35689	Esclerosis lateral primaria	Trastorno	1.5 *
2911	Síndrome de Poland	Trastorno	1.5 BP*
213	Cistinosis	Trastorno	0.75 BP
213	Cistinosis	Trastorno	1.5 *
2019	Complejo fémur-peroné-cúbito	Trastorno	1.5 BP*
192	Síndrome de Coffin-Lowry	Trastorno	1.5
192	Síndrome de Coffin-Lowry	Trastorno	1.5 *
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis	Trastorno	1.5
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	1.5 *
512	Leucodistrofia metacromática	Trastorno	1.47 BP*
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A	Subtipo de trastorno	0.32 *
474	Síndrome de Jeune	Trastorno	1.4 BP*
195	Síndrome del ojo de gato	Trastorno	1.35 BP*
3287	Arteritis de Takayasu	Trastorno	1.34 *
79434	Albinismo oculocutáneo tipo 1B	Subtipo de trastorno	1.3
79431	Albinismo oculocutáneo tipo 1A	Subtipo de trastorno	1.3
79408	Epidermólisis ampollosa distrófica generalizada grave autosómica recesiva	Trastorno	1.3 BP*
72	Síndrome de Angelman	Trastorno	1.3 BP*
499009	Sífilis congénita	Trastorno	1.3 BP*
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.0 *
281090	Ictiosis sindrómica recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	1.3 *
2481	Melanocitosis neurocutánea	Trastorno	1.25 *
1880	Malformación de Ebstein de la válvula tricúspide	Trastorno	3.5 BP*
199	Síndrome de Cornelia de Lange	Trastorno	1.24 BP*
628	Displasia diastrófica	Trastorno	1.2 *
464	Incontinencia pigmentaria	Trastorno	1.2 BP*
2750	Síndrome orofaciodigital tipo 1	Trastorno	1.2 BP*
263432	Nevo de Ito	Trastorno	1.17 *
1896	Síndrome EEC	Trastorno	1.11 BP*
93323	Hemimelia fibular	Trastorno	1.1033 BP

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
93323	Hemimelia fibular	Trastorno	1.1033
377	Síndrome de Gorlin	Trastorno	1.1
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Trastorno	0.4 BP*
275766	Hipertensión arterial pulmonar idiopática	Subtipo de trastorno	1.1 *
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	1.1
1906	Trastorno del espectro valproato fetal	Trastorno	1.02 BP*
99789	Displasia de dentina tipo 1	Subtipo de trastorno	1.0 *
98863	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	1.0 BP
98863	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	1.0
96263	Síndrome 48,XXX	Trastorno	1.0 BP*
95715	Hipotiroidismo congénito por el paso transplacentario de anticuerpos maternos inhibidores de la unión a TSH	Trastorno	1.0 *
94068	Displasia espondiloepifisaria congénita	Trastorno	1.0 BP*
90068	Intoxicación por cocaína	Trastorno	1.0 *
90060	Hemorragia alveolar difusa	Trastorno	1.0 *
87503	Mal de Meleda	Trastorno	1.0
86867	Linfoma nodal de zona marginal de células B	Trastorno	1.0 *
828	Síndrome de Stickler	Trastorno	12.2 BP
79435	Albinismo oculocutáneo tipo 4	Trastorno	1.0
79258	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ia	Subtipo de trastorno	1.0 BP*
79086	Lipodistrofia generalizada adquirida	Trastorno	1.0 *
77259	Enfermedad de Gaucher tipo 1	Subtipo de trastorno	1.0 *
746	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Trastorno	1.0 *
710	Síndrome de Pfeiffer	Trastorno	1.0 BP*
681	Parálisis periódica hipopotasémica	Trastorno	1.0 *
67043	Queratitis amebiana	Trastorno	1.0 *
664	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	Trastorno	1.77 BP
647	Síndrome de rotura de Nijmegen	Trastorno	1.0 BP
646	Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	Trastorno	1.0 *
616	Meduloblastoma	Trastorno	1.0 *
614	Enfermedad de Thomsen y Becker	Trastorno	1.0
606	Miopatía miotónica proximal	Trastorno	1.0 *
602	Miopatía GNE	Trastorno	1.0
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	1.0 BP*
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	0.82 BP
531	Síndrome de Miller-Dieker	Trastorno	1.0 BP*
53	Osteopetrosis de Albers-Schönberg	Trastorno	5.0 *
5	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	Trastorno	8.0 *
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	1.0 *
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	1.0 BP*
487	Enfermedad de Krabbe	Trastorno	0.7 BP
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	Trastorno	1.0 *
422	Hipertensión arterial pulmonar idiopática/hereditaria	Trastorno	1.0 *
396	Hipo crónico	Trastorno	1.0 *
364	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de	Trastorno	1.0 BP

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
	glucosa-6-fosfatasa		
360	Glioblastoma	Trastorno	1.0
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.3 BP
3449	Síndrome de Weill-Marchesani	Trastorno	1.0
3403	Anomalía de Uhl	Trastorno	1.0 BP
331206	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia completa de RAG1/2	Trastorno	1.0 *
33	Acidemia isovalérica	Trastorno	1.0 *
296	Enfermedad de Ollier	Trastorno	1.0 *
2924	Enfermedad poliquistica hepática aislada	Trastorno	1.0 *
286	Síndrome de Ehlers-Danlos vascular	Trastorno	1.0
267	Distrofia muscular de cinturas R1 asociada a calpaína 3	Trastorno	1.0 *
264580	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa hepática	Trastorno	1.0 BP*
2578	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 2	Subtipo de trastorno	1.0 BP*
25	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	Trastorno	1.0 BP
23	Aciduria argininosuccínica	Trastorno	1.0 *
217	Malformación de Dandy-Walker aislada	Trastorno	2.1 *
2134	Síndrome hemolítico urémico atípico	Trastorno	1.0 *
205	Síndrome de Crigler-Najjar	Trastorno	0.1 BP*
1900	Síndrome de Ehlers-Danlos cifoesciolítico por deficiencia de lisil hidroxilasa 1	Subtipo de trastorno	1.0 BP
189	Displasia ectodérmica hidrótica	Trastorno	1.0 *
180242	Tumor maligno de las trompas de Falopio	Trastorno	1.0 *
16	Monocromatismo de conos azules	Trastorno	1.0 BP
16	Monocromatismo de conos azules	Trastorno	1.0
157	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II	Trastorno	1.0 *
1552	Síndrome de Currarino	Trastorno	1.0 *
141	Enfermedad de Canavan	Trastorno	1.0 BP
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.98 BP
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.71 BP*
444490	Síndrome de quilomicronemia familiar	Trastorno	0.97 *
79278	Protoporfiria eritropoyética autosómica	Trastorno	0.92 *
882	Tirosinemia tipo 1	Trastorno	0.9 BP
48162	Síndrome de Lewis-Summer	Subtipo de trastorno	0.9 *
207	Síndrome de Crouzon	Trastorno	0.9 BP*
581	Mucopolisacaridosis tipo 3	Trastorno	0.87 BP*
99429	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos	Trastorno	0.83
579	Mucopolisacaridosis tipo 1	Trastorno	0.5 *
52	Síndrome de Alagille	Trastorno	0.8 BP*
365	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de maltasa ácida	Trastorno	3.0 *
169793	Hemofilia B grave	Subtipo de trastorno	0.8 *
1461	Corazón en criss-cross	Trastorno	0.8 BP*
3312	Embriopatía por talidomida	Trastorno	0.77
95699	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de citocromo	Trastorno	0.75 BP*

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
	P450 oxidoreductasa		
93929	Extrofia cloacal	Subtipo de trastorno	0.75 BP*
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxiilasa	Trastorno	0.75 BP*
667	Osteopetrosis maligna autosómica recesiva	Trastorno	0.75 BP*
354	Gangliosidosis GM1	Trastorno	0.75 BP*
213	Cistinosis	Trastorno	0.5 BP*
181	Displasia ectodérmica hipohidróica ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	0.75 BP*
1501	Carcinoma adrenocortical	Trastorno	0.75 *
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.01
93473	Síndrome de Hurler	Subtipo de trastorno	0.5 *
813	Síndrome de Silver-Russell	Trastorno	0.7 BP*
783	Síndrome de Rubinstein-Taybi	Trastorno	0.7 BP*
726	Síndrome de Alpers-Huttenlocher	Trastorno	0.7 BP*
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.7 BP*
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.68 BP
392	Síndrome de Holt-Oram	Trastorno	0.7 BP*
177	Condrodisplasia punctata rizomérica	Trastorno	0.7 BP*
580	Mucopolisacaridosis tipo 2	Trastorno	0.2 *
796	Enfermedad de Sandhoff	Trastorno	0.67 BP*
511	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Trastorno	0.67 BP
448270	Ectopia cordis	Trastorno	0.67 BP
3282	Taquicardia auricular multifocal	Trastorno	0.67 BP
2591	Miofibromatosis infantil	Trastorno	0.67 BP*
1335	Pentalogía de Cantrell	Trastorno	0.55 BP*
124	Anemia de Diamond-Blackfan	Trastorno	0.67 BP*
90053	Complicaciones post-trasplante de células madre hematopoyéticas	Trastorno	0.65 *
84	Anemia de Fanconi	Trastorno	0.3 *
3463	Síndrome de Wolfram	Trastorno	0.13
294975	Ausencia congénita de la parte superior del brazo y el antebrazo con presencia de la mano	Trastorno	0.62 BP
994	Secuencia deformante de aquinesia fetal	Trastorno	0.6 BP*
98809	Discinesia paroxística cinesigénica	Trastorno	0.6
79098	Oftalmia simpática	Trastorno	0.6 *
550	MELAS	Trastorno	0.6 *
248111	Enfermedad de Huntington juvenil	Trastorno	0.6 *
240103	Parálisis supranuclear progresiva-síndrome corticobasal	Subtipo de trastorno	0.6 *
2345	Síndrome de Klippel-Feil aislado	Trastorno	0.6 BP*
169799	Hemofilia B leve	Subtipo de trastorno	0.6 *
169796	Hemofilia B moderada	Subtipo de trastorno	0.6 *
54	Albinismo ocular recesivo ligado al cromosoma X	Trastorno	0.58 BP*
96264	Síndrome 49,XXXXY	Trastorno	0.55 BP*
562	Síndrome de McCune-Albright	Trastorno	0.55 *
1335	Pentalogía de Cantrell	Trastorno	0.67 BP
93929	Extrofia cloacal	Subtipo de trastorno	0.54 BP

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
79276	Porfiria aguda intermitente	Trastorno	0.54 *
71277	Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1 clásico	Trastorno	0.538
93473	Síndrome de Hurler	Subtipo de trastorno	0.7 BP*
92050	Enteropatía congénita en penacho	Trastorno	0.5 BP*
915	Síndrome de Aarskog-Scott	Trastorno	0.5 BP*
902	Síndrome de Werner	Trastorno	0.5 *
86854	Linfoma de la zona marginal esplénico	Trastorno	0.5 *
821	Síndrome de Sotos	Trastorno	0.5 BP*
811	Síndrome de Shwachman-Diamond	Trastorno	0.5 BP
79242	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	Trastorno	0.5 BP*
782	Síndrome de Axenfeld-Rieger	Trastorno	0.5 *
682	Parálisis periódica hipercalémica	Trastorno	0.5 *
64742	Blastoma pleuropulmonar	Trastorno	0.5 BP*
634	Síndrome de Netherton	Trastorno	0.5 BP*
634	Síndrome de Netherton	Trastorno	0.5 *
611	Miositis por cuerpos de inclusión	Trastorno	0.5 *
528	Lipodistrofia congénita generalizada	Trastorno	0.5 *
379	Enfermedad granulomatosa crónica	Trastorno	0.46 BP
35909	Deficiencia combinada de los factores V y VIII	Trastorno	0.5 *
3427	Doble salida ventricular izquierda	Trastorno	0.5 BP
3320	Síndrome de trombocitopenia-aplasia radial	Trastorno	0.5 BP*
122	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	Trastorno	0.5 *
1215	Síndrome de atrofia óptica plus autosómica dominante	Trastorno	0.5 *
110	Síndrome de Bardet-Biedl	Trastorno	0.5 BP*
100	Ataxia-telangiectasia	Trastorno	0.49 *
90795	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa	Trastorno	0.47 *
379	Enfermedad granulomatosa crónica	Trastorno	0.5 BP*
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Trastorno	0.45 BP*
676	Pancreatitis crónica hereditaria	Trastorno	0.43 *
88	Anemia aplásica idiopática	Trastorno	0.4 *
77293	Deficiencia de esfingomielinasa ácida visceral crónica	Trastorno	0.4 BP*
503	Síndrome de Larsen	Trastorno	0.4 BP*
3008	Deficiencia de piruvato carboxilasa	Trastorno	0.4 BP*
289	Síndrome de Ellis-Van Creveld	Trastorno	1.1 BP
2869	Síndrome de Peutz-Jeghers	Trastorno	0.4 *
256	Distonía generalizada de las extremidades de inicio precoz	Trastorno	0.4 *
2315	Síndrome de Johanson-Blizzard	Trastorno	0.4 BP*
217085	Mucopolisacaridosis tipo 2, forma grave	Subtipo de trastorno	0.4 BP*
1452	Displasia cleidocraneal	Trastorno	0.1
99885	Diabetes mellitus neonatal permanente aislada	Trastorno	0.38 BP*
3440	Síndrome de Waardenburg	Trastorno	0.37 BP*
43393	Síndrome miasténico de Lambert-Eaton	Trastorno	0.35
290	Síndrome de rubéola congénita	Trastorno	0.35 BP*
179	Coriorretinopatía "birdshot"	Trastorno	0.35

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
576	Mucopolisacaridosis tipo II	Trastorno	0.34 BP*
510	Síndrome de Lesch-Nyhan	Trastorno	0.34 BP*
96	Ataxia con deficiencia de vitamina E	Trastorno	0.33 *
565	Enfermedad de Menkes	Trastorno	0.33 BP*
327	Deficiencia congénita del factor VII	Trastorno	0.33 *
79473	Porfiria variegata	Trastorno	0.32 *
79269	Síndrome de Sanfilippo tipo A	Subtipo de trastorno	1.4 BP
391665	Hipercolesterolemia familiar homocigota	Trastorno	0.3194
845	Enfermedad de Tay-Sachs	Trastorno	0.31 BP*
99886	Diabetes mellitus neonatal transitoria	Trastorno	0.3 BP*
90647	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	Trastorno	0.3
84	Anemia de Fanconi	Trastorno	0.62 BP*
79394	Eritrodermia ictiosiforme congénita	Trastorno	0.3 *
633	Síndrome de Laron	Trastorno	0.3 *
628	Displasia diastrófica	Trastorno	0.3 BP*
590	Síndrome miasténico congénito	Trastorno	0.3 *
581	Mucopolisacaridosis tipo 3	Trastorno	0.3 *
394	Homocistinuria clásica	Trastorno	1.65 *
324964	Osteomielitis crónica no bacteriana/Osteomielitis crónica multifocal recurrente	Trastorno	0.3
3004	Síndrome de polidactilia en espejo-segmentación vertebral-anomalías de las extremidades	Trastorno	0.3 *
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa	Trastorno	0.3 BP*
261	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	Trastorno	0.3 *
258	Distrofia muscular congénita asociada a la subunidad alfa 2 de la laminina	Trastorno	0.3 *
2299	Interrupción del arco ótico	Trastorno	0.3 BP*
229717	Agammaglobulinemia aislada	Trastorno	0.3
219	Distrofia muscular de cinturas R6 asociada a delta-sarcoglicano	Trastorno	0.3 *
182050	Enfermedad asociada al gen MYH9	Trastorno	0.3 *
845	Enfermedad de Tay-Sachs	Trastorno	0.28 BP
811	Síndrome de Shwachman-Diamond	Trastorno	0.28
93571	Glomerulonefritis membranoproliferativa tipo 2	Subtipo de trastorno	0.25
77292	Deficiencia de esfingomielinasa ácida neurovisceral infantil	Trastorno	0.25 BP*
702	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Trastorno	0.25 *
678	Síndrome de Papillon-Lefèvre	Trastorno	0.25
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.15
35173	Condrodisplasia punctata dominante ligada al cromosoma X	Trastorno	0.25 BP*
910	Xeroderma pigmentoso	Trastorno	0.23 BP*
47	Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	0.1 *
111	Síndrome de Barth	Trastorno	0.22 *
98813	Displasia ectodérmica hipohidrótica con inmunodeficiencia	Trastorno	0.2 BP*
893	Síndrome WAGR	Trastorno	0.2 BP
808	Síndrome de Seckel	Trastorno	0.2 BP*
79270	Síndrome de Sanfilippo tipo B	Subtipo de trastorno	0.2 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
596	Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X	Trastorno	0.2 *
534	Síndrome oculocerebrorrenal de Lowe	Trastorno	0.2
534	Síndrome oculocerebrorrenal de Lowe	Trastorno	0.2 *
375	Enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular	Trastorno	0.2 *
353	Distrofia muscular de cinturas R5 asociada a gamma-sarcoglicano	Trastorno	0.2 *
35	Academia propiónica	Trastorno	0.2 *
3006	Epilepsia dependiente de piridoxina	Trastorno	0.2 BP*
277	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de adenosina desaminasa	Trastorno	0.2 *
2635	Displasia metatrópica	Trastorno	0.2 BP*
2614	Síndrome uña-rótula	Trastorno	0.2 BP*
238583	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de tetrahidrobiopterina	Trastorno	0.2
235	Síndrome de Dubowitz	Trastorno	0.2 BP*
209916	Condrosarcoma mixoide extraesquelético	Trastorno	0.2 *
2052	Síndrome de Fraser	Trastorno	0.2 BP*
191	Síndrome de Cockayne	Trastorno	0.2 BP*
178478	Botulismo infantil	Subtipo de trastorno	0.2 BP*
1361	Deficiencia de carnosinasa	Trastorno	0.2 BP
166096	Enfermedad de Von Willebrand tipo 3	Subtipo de trastorno	0.1865
52427	Retinitis punctata albescens	Trastorno	0.125
79404	Epidermólisis ampollosa juntural generalizada grave	Trastorno	0.17 BP
407	Encefalopatía por glicina	Trastorno	0.17 *
280219	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma clásica	Subtipo de trastorno	0.17 *
1456	Coartación aórtica atípica	Subtipo de trastorno	0.17 BP*
745	Trombofilia hereditaria grave por deficiencia congénita de proteína C	Trastorno	0.16 BP
722	Hipoplasminogenemia	Trastorno	0.16 *
583	Mucopolisacaridosis tipo 6	Trastorno	0.16 BP*
583	Mucopolisacaridosis tipo 6	Trastorno	0.16 *
79430	Síndrome de Hermansky-Pudlak	Trastorno	0.15
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.25 *
335	Deficiencia congénita de fibrinógeno	Trastorno	0.15 *
223	Diabetes insípida nefrogénica	Trastorno	0.15 *
169154	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de IL-7Ralpha	Trastorno	0.15 BP
157850	Neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa	Trastorno	0.15 *
118	Beta-manosidosis	Trastorno	0.14 BP*
763	Picnodisostosis	Trastorno	0.13
3463	Síndrome de Wolfram	Trastorno	0.62 *
52427	Retinitis punctata albescens	Trastorno	0.175 *
33364	Tricotodistrofia	Trastorno	0.12 BP*
1308	Síndrome C	Trastorno	0.11 *
99842	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I	Subtipo de trastorno	0.1 *
98810	Discinesia paroxística no cinesigénica	Trastorno	0.1
93322	Hemimelia tibial	Trastorno	0.1 BP*
93322	Hemimelia tibial	Trastorno	0.1 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
93262	Síndrome de Crozon con acantosis nigricans	Trastorno	0.1 BP
90793	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxisilasa	Trastorno	0.1 *
906	Síndrome de Wiskott-Aldrich	Trastorno	0.1 *
86834	Leucemia mielomonocítica juvenil	Trastorno	0.1 *
773	Enfermedad de Refsum	Trastorno	0.1 *
61	Alfa-manosidosis	Trastorno	0.1 *
512	Leucodistrofia metacromática	Trastorno	0.1 *
507	Leishmaniasis	Trastorno	0.1 *
47	Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	0.22
367	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de enzima ramificante del glucógeno	Trastorno	0.1 BP
3329	Síndrome de aplasia tibial-ectrodactilia	Trastorno	0.1 *
32960	Síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral	Trastorno	0.1 *
329	Deficiencia congénita del factor XI	Trastorno	0.1 *
326	Deficiencia congénita del factor V	Trastorno	0.1 *
31824	Intoxicación por colchicina	Trastorno	0.1 *
298	Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial	Trastorno	0.1 *
289560	Neurodegeneración asociada a proteínas de membrana mitocondrial	Trastorno	0.1
2686	Neutropenia cíclica	Trastorno	0.1 *
209335	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en el adulto	Trastorno	0.1 *
205	Síndrome de Crigler-Najjar	Trastorno	1.0 *
1959	Síndrome de Evans	Trastorno	0.1 *
1775	Disqueratosis congénita	Trastorno	0.1 *
1452	Displasia cleidocraneal	Trastorno	0.4 BP*
142	Carcinoma anaplásico de tiroides	Trastorno	0.1 *
119	Distrofia muscular de cinturas R4 asociada a beta-sarcoglicano	Trastorno	0.1 *
48818	Aceruloplasminemia	Trastorno	0.09
2485	Melorreostosis	Trastorno	0.09 *
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica	Trastorno	0.088
275777	Hipertensión arterial pulmonar hereditaria	Subtipo de trastorno	0.08 *
189427	Síndrome de Cushing por una enfermedad corticosuprarrenal macronodular bilateral	Trastorno	0.08 *
337	Fibrodiasplasia osificante progresiva	Trastorno	0.05
726	Síndrome de Alpers-Huttenlocher	Trastorno	0.07 *
582	Mucopolisacaridosis tipo 4	Trastorno	0.07 BP
217563	Distrés respiratorio agudo neonatal por deficiencia de SP-B	Trastorno	0.067 BP
77261	Enfermedad de Gaucher tipo 3	Subtipo de trastorno	0.05 *
337	Fibrodiasplasia osificante progresiva	Trastorno	0.078 *
331	Deficiencia congénita del factor XIII	Trastorno	0.05 *
325	Deficiencia congénita del factor II	Trastorno	0.05 *
2788	Síndrome de osteoporosis-pseudoglioma	Trastorno	0.05 *
99718	Enfermedad de Leber 'plus'	Trastorno	0.04 *
69087	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Trastorno	0.035 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Prevalencia estimada (/100.000)
34520	Distrofia muscular congénita con deficiencia de integrina alfa-7	Trastorno	0.03 *
280224	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma transitoria	Subtipo de trastorno	0.03 *
280210	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, forma connatal	Subtipo de trastorno	0.03 *
93976	Anotia	Trastorno	0.028 BP*
740	Síndrome de Hutchinson-Gilford	Trastorno	0.025 BP
227	Difalia	Trastorno	0.02 BP
77260	Enfermedad de Gaucher tipo 2	Subtipo de trastorno	0.01 *
584	Mucopolisacaridosis tipo 7	Trastorno	0.01 *
3169	Sirenomelia	Trastorno	0.009 *
90308	Síndrome de Klippel-Trénaunay	Trastorno	0.007 *
740	Síndrome de Hutchinson-Gilford	Trastorno	0.005
599501	Deficiencia del factor X adquirida	Trastorno	0.0

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Listado de enfermedades por orden decreciente de incidencia

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
99828	Fiebre del dengue	Trastorno	714.0
91546	Fiebre de Lyme	Trastorno	177.5 *
673	Malaria	Trastorno	73.0
558	Síndrome de Marfan	Trastorno	25.0 *
507	Leishmaniasis	Trastorno	25.0
178320	Lesión pulmonar aguda	Trastorno	25.0 *
91546	Fiebre de Lyme	Trastorno	21.9
813	Síndrome de Silver-Russell	Trastorno	15.5 *
461	Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	15.0 *
268316	Complicaciones en hemodiálisis	Trastorno	13.0 *
1546	Criptococosis	Trastorno	11.0 *
848	Beta-talasemia	Trastorno	1.0
2209	Fenilcetonuria materna	Trastorno	10.0 *
137839	Síndrome de Lemierre	Trastorno	10.0 *
3467	Xantínuria hereditaria	Trastorno	9.05 *
1489	Tos ferina	Trastorno	8.9 *
1941	Epilepsia de ausencia juvenil	Trastorno	7.5 *
289390	Síndrome de Sjögren primario	Trastorno	6.92
3002	Trombocitopenia inmune	Trastorno	6.75 *
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	6.0
213504	Adenocarcinoma del ovario	Trastorno	5.97 *
2032	Fibrosis pulmonar idiopática	Trastorno	5.55
146	Carcinoma diferenciado de tiroides	Trastorno	5.25
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago	Trastorno	3.357 *
536	Lupus eritematoso sistémico	Trastorno	5.14
3099	Fiebre reumática	Trastorno	5.0 *
139417	Mielitis transversa aguda	Trastorno	4.72
494550	Carcinoma de células escamosas de la laringe	Trastorno	4.61 *
89936	Hipofosfatemia ligada al cromosoma X	Trastorno	4.5
213767	Carcinoma raro de células escamosas de cuello de útero	Trastorno	4.28 *
70591	Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica	Trastorno	4.2 *
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	4.2
70567	Colangiocarcinoma	Trastorno	4.0 *
585867	Leucemia mieloide aguda con t(9;22)(q34.1;q11.2)	Trastorno	4.0
2929	Síndrome de poliposis juvenil	Trastorno	3.85 *
548	Lepra	Trastorno	3.7
213528	Adenocarcinoma raro de mama	Trastorno	3.55 *
502363	Carcinoma de células escamosas de la cavidad oral	Trastorno	3.51 *
70587	Síndrome de dificultad respiratoria aguda del lactante	Trastorno	3.5 *
99977	Carcinoma de células escamosas de esófago	Trastorno	5.2
99976	Adenocarcinoma de esófago	Trastorno	3.264 *
210159	Carcinoma hepatocelular del adulto	Trastorno	3.22 *
500478	Carcinoma de células escamosas de la orofaringe	Trastorno	3.12 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
99745	Fiebre tifoidea	Trastorno	3.0 *
99429	Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos	Trastorno	3.0 *
360	Glioblastoma	Trastorno	3.0
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	2.57 *
154	Miocardopatía dilatada familiar aislada	Trastorno	2.91 *
454821	Adenoma pleomórfico de las glándulas salivales	Subtipo de trastorno	2.725
95716	Dishormonogénesis tiroidea familiar	Trastorno	2.67
424991	Adenocarcinoma de la vesícula biliar y de las vías biliares extrahepáticas	Trastorno	2.62 *
70	Atrofia muscular espinal proximal	Trastorno	2.6 *
186	Colangitis biliar primaria	Trastorno	3.0
91349	Adenoma hipofisario no secretor	Trastorno	1.05
360	Glioblastoma	Trastorno	2.52 *
324964	Osteomielitis crónica no bacteriana/Osteomielitis crónica multifocal recurrente	Trastorno	2.5
2038	Malformación arteriovenosa pulmonar	Trastorno	2.5
391	Linfoma de Hodgkin clásico	Trastorno	2.463 *
29073	Mieloma múltiple	Trastorno	2.4 *
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	2.2 *
707	Peste	Trastorno	2.2 *
545	Linfoma folicular	Trastorno	2.192 *
79239	Galactosemia clásica	Trastorno	2.1 *
166119	Osteopoiquilosis aislada	Trastorno	2.0
146	Carcinoma diferenciado de tiroides	Trastorno	2.0 *
319276	Carcinoma renal de células claras	Trastorno	1.99 *
729	Policitemia vera	Trastorno	1.9 *
50251	Mesotelioma pleural	Trastorno	1.9 *
102	Atrofia multisistémica	Trastorno	1.8
854	Trombosis primitiva venosa portal	Trastorno	1.72 *
842	Tumor testicular de células germinales seminomatoso	Trastorno	1.71 *
589	Miastenia grave	Trastorno	1.7 *
355	Enfermedad de Gaucher	Trastorno	1.7 *
810	Shigelosis	Trastorno	1.68 *
583861	Trombosis de la vena mesentérica aislada	Trastorno	1.6 *
618	Melanoma familiar	Trastorno	1.5 *
598216	Carcinoma urotelial de las vías urinarias superiores	Trastorno	1.5
35	Acidemia propiónica	Trastorno	1.5
26106	Cáncer gástrico difuso hereditario	Trastorno	1.5 *
549	Enfermedad de los legionarios	Trastorno	1.4 *
803	Esclerosis lateral amiotrófica	Trastorno	1.35
250923	Aniridia aislada	Trastorno	1.31 *
98843	Linfoma de Hodgkin clásico con esclerosis nodular	Subtipo de trastorno	1.28 *
494547	Carcinoma de células escamosas de la hipofaringe	Trastorno	1.27 *
635	Neuroblastoma	Trastorno	1.26
521	Leucemia mieloide crónica	Trastorno	1.25 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
363494	Tumor testicular germinal no seminomatoso	Trastorno	1.21 *
673	Malaria	Trastorno	1.2 *
313920	Carcinoma gástrico asociado al virus de Epstein-Barr	Trastorno	1.2
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	1.2
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	1.044
91349	Adenoma hipofisario no secretor	Trastorno	2.55 *
85443	Amiloidosis AL	Trastorno	1.1177 *
502366	Carcinoma de células escamosas del labio	Trastorno	1.02
213772	Adenocarcinoma de cuello de útero	Trastorno	1.01 *
848	Beta-talasemia	Trastorno	10.0 *
824	Mielofibrosis primaria	Trastorno	1.0 *
727	Poliangeitis microscópica	Trastorno	1.0 *
69078	Liposarcoma	Trastorno	1.0 *
54595	Craneofaringioma	Trastorno	1.0
44890	Tumor estromal gastrointestinal	Trastorno	1.0 *
44890	Tumor estromal gastrointestinal	Trastorno	1.0
400	Hidatidosis	Trastorno	1.0 *
3148	Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica	Trastorno	1.0
209964	Síndrome de úlcera rectal solitaria	Trastorno	1.0 *
157798	Síndrome de poliposis serrada	Trastorno	1.0
577	Mucopolidosis tipo III	Trastorno	0.985 *
221	Dermatomiositis	Trastorno	0.9704
97560	Glomerulonefritis membranosa primaria	Trastorno	0.8103
2023	Sarcoma pleomórfico indiferenciado	Trastorno	0.9 *
900	Granulomatosis con poliangeítis	Trastorno	0.85 *
398961	Adenocarcinoma mucinoso de ovario	Trastorno	0.85 *
97560	Glomerulonefritis membranosa primaria	Trastorno	0.9194 *
454723	Carcinoma endometriode de ovario	Trastorno	0.81 *
424019	Carcinoma de células escamosas del canal anal	Trastorno	0.81 *
33226	Macroglobulinemia de Waldenström	Trastorno	0.81 *
930	Acalasia idiopática	Trastorno	0.77
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	0.77 *
2137	Hepatitis autoinmune	Trastorno	0.75 *
48104	Pioderma gangrenoso	Trastorno	0.74
340	Fiebre hemorrágica con síndrome renal	Trastorno	0.74 *
276145	Tumor epitelial maligno de las glándulas salivales	Trastorno	0.73 *
99976	Adenocarcinoma de esófago	Trastorno	0.7
100070	Afasia progresiva no fluente	Trastorno	0.7 *
98823	Leucemia mielomonocítica crónica	Trastorno	0.68
289596	Angiofibroma nasofaríngeo juvenil	Trastorno	0.6666
79139	Encefalitis japonesa	Trastorno	0.65 *
683	Parálisis supranuclear progresiva	Trastorno	0.65
171	Colangitis esclerosante primaria	Trastorno	0.65
85414	Artritis idiopática juvenil de inicio sistémico	Trastorno	0.6
83597	Encefalomiелitis aguda diseminada	Trastorno	0.6 *
101330	Porfiria cutánea tarda	Trastorno	0.6 *
780	Rabdomiosarcoma	Trastorno	0.59 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
104075	Adenocarcinoma de intestino delgado	Trastorno	0.588 *
732	Polimiositis	Trastorno	0.585 *
398058	Carcinoma de células escamosas del pene	Trastorno	0.57 *
86830	Enfermedad mieloproliferativa crónica inclasificable	Trastorno	0.53 *
589	Miastenia grave	Trastorno	0.53
99971	Liposarcoma bien diferenciado	Subtipo de trastorno	0.51 *
180275	Enfermedad de Paget del pezón	Trastorno	0.51 *
280921	Panuveítis idiopática	Trastorno	0.5051 *
99828	Fiebre del dengue	Trastorno	0.5 *
980	Ausencia de la arteria pulmonar	Trastorno	0.5 *
39044	Melanoma uveal	Trastorno	0.5 *
2584	Micosis fungoide clásica	Trastorno	0.5 *
191	Síndrome de Cockayne	Trastorno	0.5 *
3318	Trombocitemia esencial	Trastorno	0.48 *
963	Acromegalia	Trastorno	0.47
533	Listeriosis	Trastorno	0.43 *
98844	Linfoma de Hodgkin clásico de naturaleza celular mixta	Subtipo de trastorno	0.42 *
424943	Adenocarcinoma de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.412 *
86872	Leucemia linfocítica granular de células T grandes	Trastorno	0.4 *
820	Síndrome de Sneddon	Trastorno	0.4 *
570422	Deficiencia de galactosa mutarotasa	Trastorno	0.4
83484	Encefalitis de St. Louis	Trastorno	0.38 *
399	Enfermedad de Huntington	Trastorno	0.38
36426	Síndrome de Stevens-Johnson	Subtipo de trastorno	0.36 *
150	Carcinoma nasofaríngeo	Trastorno	0.36 *
728	Policondritis recidivante	Trastorno	0.35
54057	Púrpura trombótica trombocitopénica	Trastorno	0.35
500464	Carcinoma de células escamosas de la cavidad nasal y senos paranasales	Trastorno	0.35
49041	Fibrosis retroperitoneal asociada a IgG4	Subtipo de trastorno	0.35 *
33276	Sarcoma de Kaposi	Trastorno	0.34 *
533	Listeriosis	Trastorno	0.337
101096	Anemia arregenerativa	Trastorno	0.3312
398971	Adenocarcinoma de células claras de ovario	Trastorno	0.32 *
1070	Anisakiosis	Trastorno	0.32
873	Tumor desmoide	Trastorno	0.3 *
52417	Linfoma MALT	Trastorno	0.3 *
293173	Pustulosis exantemática generalizada aguda	Trastorno	0.3
29072	Feocromocitoma-paraganglioma hereditario	Trastorno	0.3
1930	Encefalitis por el virus del herpes simple	Trastorno	0.3
178478	Botulismo infantil	Subtipo de trastorno	0.3 *
93672	Dermatomiositis juvenil	Trastorno	0.295
58017	Leucemia de células pilosas clásica	Trastorno	0.29 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
99970	Liposarcoma desdiferenciado	Subtipo de trastorno	0.27 *
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	0.27
83330	Atrofia muscular espinal proximal tipo 1	Subtipo de trastorno	0.26 *
168999	Melanoma maligno mucoso	Trastorno	0.26 *
567548	Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides	Trastorno	0.2582
424016	Adenocarcinoma del canal anal	Trastorno	0.253 *
97279	Insulinoma	Trastorno	0.25
329977	Tumor neuroendocrino clásico del apéndice	Subtipo de trastorno	0.25
251627	Oligodendroglioma	Trastorno	0.25 *
139423	Mielitis transversa aguda idiopática	Subtipo de trastorno	0.25 *
55880	Condrosarcoma	Trastorno	0.24 *
668	Osteosarcoma	Trastorno	0.23 *
1332	Carcinoma medular de tiroides	Trastorno	0.22 *
423786	Carcinoma indiferenciado de estómago	Trastorno	0.211 *
96253	Enfermedad de Cushing	Trastorno	0.2 *
3392	Tularemia	Trastorno	0.2 *
100085	Carcinoma neuroendocrino hepático primario	Trastorno	0.2
95455	Espectro del síndrome Stevens-Johnson/necrólisis epidérmica tóxica	Trastorno	0.19
71211	Trastorno del espectro de la neuromielitis óptica	Trastorno	0.1877
183	Granulomatosis eosinofílica con poliangeítis	Trastorno	0.18 *
543	Linfoma de Burkitt	Trastorno	0.17 *
517	Leucemia mielomonocítica aguda	Trastorno	0.17 *
142	Carcinoma anaplásico de tiroides	Trastorno	0.17 *
781	Fiebre Q	Trastorno	0.16 *
284	Equinococosis alveolar	Trastorno	0.16 *
251636	Ependimoma	Trastorno	0.16 *
599480	Hemofilia A adquirida	Trastorno	0.1505 *
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	Trastorno	0.15 *
86839	Anemia refractaria con exceso de blastos	Trastorno	0.15 *
33402	Carcinoma hepatocelular pediátrico	Trastorno	0.15 *
329918	Glomerulopatía C3	Subtipo de trastorno	0.15 *
363976	Tumor óseo de células gigantes	Trastorno	0.1404
99867	Timoma	Trastorno	0.14 *
654	Nefroblastoma	Trastorno	0.14 *
319298	Carcinoma papilar de células renales	Trastorno	0.14 *
79140	Carcinoma neuroendocrino cutáneo	Trastorno	0.13 *
514	Leucemia monoblástica aguda	Trastorno	0.13 *
319	Sarcoma de Ewing esquelético	Trastorno	0.13 *
913	Síndrome de Zollinger-Ellison	Trastorno	0.125
99915	Tumor maligno de células de la granulosa de ovario	Trastorno	0.12 *
86893	Linfoma de Hodgkin con predominio de linfocitos nodulares	Trastorno	0.12

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
509	Leptospirosis	Trastorno	0.12 *
324625	Chikungunya	Trastorno	0.12 *
213716	Carcinoma de células escamosas de cuerpo de útero	Trastorno	0.12 *
213512	Tumor mülleriano mixto maligno de ovario	Trastorno	0.12 *
2086	Glioma de vías ópticas	Trastorno	0.12
204	Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob esporádica	Trastorno	0.118
418959	Carcinoma de células escamosas del estómago	Trastorno	0.115 *
424002	Carcinoma de células escamosas de recto	Trastorno	0.113 *
616	Meduloblastoma	Trastorno	0.11 *
520	Leucemia promielocítica aguda	Trastorno	0.11 *
99967	Liposarcoma mixoide/de células redondas	Subtipo de trastorno	0.1 *
98919	Síndrome de Miller-Fisher	Trastorno	0.1 *
98845	Linfoma de Hodgkin clásico rico en linfocitos	Subtipo de trastorno	0.1 *
53035	Enfermedad de Caroli	Trastorno	0.1
37553	Síndrome de Andersen-Tawil	Trastorno	0.1 *
26790	Pseudomixoma peritoneal	Trastorno	0.1
2382	Síndrome de Lennox-Gastaut	Trastorno	0.1 *
2314	Síndrome de hiper-IgE autosómico dominante	Trastorno	0.1 *
228371	Botulismo alimentario	Subtipo de trastorno	0.1 *
1822	Displasia epifisaria hemimélica	Trastorno	0.1
178475	Botulismo por herida	Subtipo de trastorno	0.1 *
131	Síndrome de Budd-Chiari	Trastorno	0.1
112	Síndrome de Bartter	Trastorno	0.1 *
86893	Linfoma de Hodgkin con predominio de linfocitos nodulares	Trastorno	0.095 *
75564	Anemia sideroblástica idiopática adquirida	Trastorno	0.09 *
251630	Oligodendroglioma anaplásico	Trastorno	0.09 *
1304	Brucelosis	Trastorno	0.09 *
3287	Arteritis de Takayasu	Trastorno	0.084 *
375	Enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular	Trastorno	0.08 *
398987	Teratoma maligno de ovario	Trastorno	0.07 *
79277	Porfiria eritropoyética congénita	Trastorno	0.065 *
86843	Panmielosis aguda con mielofibrosis	Trastorno	0.06 *
863	Triquinelosis	Trastorno	0.06 *
213531	Carcinoma metaplásico de mama	Trastorno	0.06 *
99969	Liposarcoma pleomórfico	Subtipo de trastorno	0.05 *
86852	Leucemia prolinfocítica de células B	Trastorno	0.05 *
790	Retinoblastoma	Trastorno	0.05 *
213557	Cáncer de mama tipo glándula salivar	Trastorno	0.05 *
418951	Carcinoma indiferenciado de esófago	Trastorno	0.044 *
99931	Hemosiderosis pulmonar idiopática	Trastorno	0.0425 *
99912	Tumor disgerminomatoso maligno de células germinales	Trastorno	0.04 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
	de ovario		
98846	Linfoma de Hodgkin clásico tipo depleción linfocítica	Subtipo de trastorno	0.04 *
454714	Leucemia de células plasmáticas	Trastorno	0.04 *
331	Deficiencia congénita del factor XIII	Trastorno	0.04 *
300385	Carcinoma hipofisario	Trastorno	0.04 *
248111	Enfermedad de Huntington juvenil	Trastorno	0.04 *
168960	Anemia refractaria con exceso de blastos en transformación	Trastorno	0.04 *
357034	Retinoblastoma no hereditario	Subtipo de trastorno	0.038 *
83476	Encefalitis del Nilo occidental	Trastorno	0.036 *
2573	Enfermedad de Moyamoya	Trastorno	0.035 *
424996	Carcinoma de células escamosas de vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	Trastorno	0.032 *
99865	Seminoma espermatocítico	Trastorno	0.03 *
46487	Epidermólisis ampollosa adquirida	Trastorno	0.03 *
33355	Disgenesia reticular	Trastorno	0.03 *
290	Síndrome de rubéola congénita	Trastorno	0.03 *
251576	Gliosarcoma	Subtipo de trastorno	0.03 *
1501	Carcinoma adrenocortical	Trastorno	0.03 *
424046	Carcinoma de células acinares de páncreas	Trastorno	0.029 *
423994	Carcinoma de células escamosas de colon	Trastorno	0.026 *
401920	Carcinoma hepatocelular fibrolamelar	Trastorno	0.025 *
329984	Carcinoma de células caliciformes	Subtipo de trastorno	0.025
3299	Tétanos	Trastorno	0.024 *
424039	Carcinoma de células escamosas de páncreas	Trastorno	0.023 *
1267	Botulismo	Trastorno	0.022 *
99928	Tumor trofoblástico del sitio placentario	Trastorno	0.02 *
98834	Leucemia mieloblástica aguda con maduración	Trastorno	0.02 *
86850	Sarcoma mieloide	Trastorno	0.02 *
518	Leucemia megacarioblástica aguda	Trastorno	0.02 *
449	Hepatoblastoma	Trastorno	0.02 *
363489	Tumor testicular de los cordones sexuales	Trastorno	0.02 *
251909	Pineoblastoma	Trastorno	0.02 *
251679	Astroblastoma	Trastorno	0.02 *
251579	Glioblastoma de células gigantes	Subtipo de trastorno	0.02 *
1957	Estesioneuroblastoma	Trastorno	0.02 *
143	Carcinoma de paratiroides	Trastorno	0.02 *
1183	Síndrome de opsoclono-mioclono	Trastorno	0.02 *
424970	Carcinoma indiferenciado de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.015 *
31837	Enfermedad veno-oclusiva pulmonar	Trastorno	0.015 *
538	Linfangioleiomiomatosis	Trastorno	0.0135
79276	Porfiria aguda intermitente	Trastorno	0.013 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Incidencia estimada (/100.000)
79278	Protoporfiria eritropoyética autosómica	Trastorno	0.012 *
424058	Carcinoma intraductal papilar mucinoso de páncreas	Trastorno	0.011 *
98833	Leucemia mieloblástica aguda sin maduración	Trastorno	0.01 *
98832	Leucemia mieloide aguda con mínima diferenciación	Trastorno	0.01 *
55881	Adamantinoma	Trastorno	0.01 *
424053	Cistoadenocarcinoma mucinoso de páncreas	Trastorno	0.01 *
319303	Carcinoma de células renales cromóforo	Trastorno	0.01 *
251899	Carcinoma del plexo coroideo	Trastorno	0.01 *
251863	Meduloblastoma desmoplásico/nodular	Subtipo de trastorno	0.01 *
251607	Xantastrocitoma pleomórfico	Trastorno	0.01 *
251598	Astrocitoma protoplásmico	Subtipo de trastorno	0.01 *
251582	Gliomatosis cerebri	Trastorno	0.01 *
2030	Fibrosarcoma	Trastorno	0.01 *
180234	Tumor mixto de células germinales	Trastorno	0.01 *
180226	Carcinoma embrionario	Trastorno	0.01 *
168966	Linfoma compuesto	Trastorno	0.01 *
424975	Carcinoma de células escamosas de hígado y vías biliares intrahepáticas	Trastorno	0.009 *
79473	Porfiria variegata	Trastorno	0.008 *
423968	Carcinoma de células escamosas de intestino delgado	Trastorno	0.008 *
284343	Síndrome de predisposición tumoral familiar al blastoma pleuropulmonar	Trastorno	0.007
356	Síndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	Trastorno	0.0055
97280	Glucagonoma	Trastorno	0.005 *
418945	Carcinoma de esófago tipo glándulas salivales	Trastorno	0.004 *
424065	Carcinoma sólido pseudopapilar de páncreas	Trastorno	0.003 *
97283	Somatostatina	Trastorno	0.0025 *
424982	Cistoadenocarcinoma biliar	Trastorno	0.002 *
424080	Carcinoma indiferenciado de páncreas con células gigantes tipo osteoclasto	Trastorno	0.001 *

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Listado de enfermedades por número decreciente de casos o familias publicados

Número de casos publicados

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
319218	Fiebre hemorrágica del virus Ébola	Trastorno	28220 Casos
227972	Síndrome del aceite tóxico	Trastorno	20000 Casos
454745	Kuru	Trastorno	2700 Casos
50918	Enfermedad de Kikuchi-Fujimoto	Trastorno	1052 Casos
2309	Paquioniquia congénita	Trastorno	1000 Casos
158014	Enfermedad de Rosai-Dorfman	Trastorno	1000 Casos
64	Síndrome de Alström	Trastorno	950 Casos
454836	Gripe aviar	Trastorno	826 Casos
83312	Rickettsiosis exantemática	Trastorno	800 Casos
1359	Complejo de Carney	Trastorno	750 Casos
840	Siringocistoadenoma papilífero	Trastorno	730 Casos
71276	Síndrome del seno silente	Trastorno	558 Casos
99825	Enfermedad por el virus de Nipah	Trastorno	556 Casos
99826	Fiebre hemorrágica de Marburg	Trastorno	500 Casos
79282	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cbIC	Subtipo de trastorno	500 Casos
73256	Neurocitoma central	Trastorno	500 Casos
69077	Tumor rabdoide	Trastorno	500 Casos
530	Proteinosis lipoidea	Trastorno	500 Casos
42642	Síndrome PFAPA	Trastorno	500 Casos
35687	Enfermedad de Erdheim-Chester	Trastorno	500 Casos
3261	Síndrome linfoproliferativo autoinmune	Trastorno	500 Casos
2930	Síndrome de Cronkhite-Canada	Trastorno	500 Casos
26	Acidemia metilmalónica con homocistinuria	Trastorno	500 Casos
2138	Anomalía del desarrollo sexual 46,XX ovotesticular	Trastorno	500 Casos
167	Síndrome de Chédiak-Higashi	Trastorno	500 Casos
85448	Amiloidosis AGel	Trastorno	475 Casos
79312	Acidemia metilmalónica resistente a la vitamina B12 tipo mut-	Subtipo de trastorno	450 Casos
22	Deficiencia de semialdehído succínico deshidrogenasa	Trastorno	450 Casos
79501	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 1	Trastorno	437 Casos
411593	Síndrome autoinmune por insulina	Trastorno	404 Casos
662	Síndrome de uñas amarillas	Trastorno	400 Casos
649	Enfermedad de Norrie	Trastorno	400 Casos
352540	Osteomalacia oncogénica	Trastorno	400 Casos
35125	Síndrome de nevo epidérmico	Trastorno	400 Casos
3348	Traqueobroncopatía osteocondroplástica	Trastorno	400 Casos
2909	Síndrome de Rothmund-Thomson	Trastorno	400 Casos
100025	Enfermedad de cadenas pesadas alfa	Subtipo de trastorno	400 Casos
974	Síndrome de Adams-Oliver	Trastorno	398 Casos
238606	Temblor ortostático primario	Trastorno	390 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
83453	Síndrome vulvovaginal-gingival	Trastorno	380 Casos
96170	Síndrome de Emanuel	Trastorno	350 Casos
85458	Hemorragia cerebral hereditaria con amiloidosis	Trastorno	350 Casos
64741	Blastoma pulmonar	Trastorno	350 Casos
3269	Sinostosis radiocubital congénita	Trastorno	350 Casos
2968	Deficiencia de adhesión leucocitaria	Trastorno	350 Casos
59	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	Trastorno	320 Casos
838	Síndrome de Susac	Trastorno	304 Casos
99147	Síndrome de Von Willebrand adquirido	Trastorno	300 Casos
83469	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas	Trastorno	300 Casos
73	Enfermedad de Gorham-Stout	Trastorno	300 Casos
570	Síndrome de Moebius	Trastorno	300 Casos
525	Liquen plano pilar	Trastorno	300 Casos
51608	Calcificación arterial generalizada del lactante	Trastorno	300 Casos
501	Enfermedad de Lafora	Trastorno	300 Casos
482	Enfermedad de Kimura	Trastorno	300 Casos
42775	Síndrome PHACE	Trastorno	300 Casos
41	Discromatosis simétrica hereditaria	Trastorno	300 Casos
3347	Síndrome de Mounier-Kühn	Trastorno	300 Casos
309025	Deficiencia de mevalonato quinasa	Trastorno	300 Casos
3071	Síndrome de Costello	Trastorno	300 Casos
247245	Siderosis superficial	Trastorno	300 Casos
237	Duplicación de la uretra	Trastorno	300 Casos
2330	Síndrome de Kasabach-Merritt	Trastorno	300 Casos
228302	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma miopática	Subtipo de trastorno	300 Casos
220	Síndrome de Denys-Drash	Trastorno	300 Casos
2092	Hipoplasia dérmica focal	Trastorno	300 Casos
206569	Miopatía necrotizante inmunomediada	Trastorno	300 Casos
184	Querubismo	Trastorno	300 Casos
157	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II	Trastorno	300 Casos
1556	Cutis marmorata telangiectásica congénita	Trastorno	300 Casos
1467	Síndrome de Cogan	Trastorno	300 Casos
1340	Síndrome cardio-facio-cutáneo	Trastorno	300 Casos
1328	Síndrome de Camurati-Engelmann	Trastorno	300 Casos
125	Síndrome de Bloom	Trastorno	300 Casos
500	Síndrome de Noonan con léntigos múltiples	Trastorno	296 Casos
363549	Encefalopatía aguda con convulsiones bifásicas y difusión reducida tardía	Trastorno	283 Casos
599373	Encefalopatía asociada a STXBP1	Trastorno	282 Casos
2070	Gastroenteritis eosinofílica	Trastorno	280 Casos
566943	Síndrome de Mueller-Weiss	Trastorno	277 Casos
137667	Malformación capilar-malformación arteriovenosa	Trastorno	261 Casos
98954	Distrofia corneal de Meesmann	Trastorno	250 Casos
90283	Lupus eritematoso túbido	Trastorno	250 Casos
77258	Síndrome trico-rino-falángico tipo 1	Trastorno	250 Casos
397596	Síndrome de PI3K-delta activado	Trastorno	250 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
373	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Trastorno	250 Casos
2908	Epidermolisis ampollosa de Kindler	Trastorno	250 Casos
221074	Enfermedad de Marchiafava-Bignami	Trastorno	250 Casos
167635	Escleromixedema	Trastorno	250 Casos
163634	Síndrome de Maffucci	Trastorno	250 Casos
100006	Amiloidosis ABeta tipo neerlandés	Subtipo de trastorno	250 Casos
199318	Síndrome de microdeleción 15q13.3	Trastorno	246 Casos
2710	Displasia oculodentodigital	Trastorno	243 Casos
464453	Metahemoglobinemia adquirida	Trastorno	242 Casos
169105	Síndrome de Good	Trastorno	241 Casos
99642	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Handigodu	Trastorno	234 Casos
2241	Síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal	Trastorno	230 Casos
1708	Trisomía 16 en mosaico	Trastorno	226 Casos
65285	Enfermedad de Lhermitte-Duclos	Trastorno	220 Casos
1727	Síndrome de duplicación 22q11.2	Trastorno	216 Casos
2796	Paquidermoperiostosis	Trastorno	204 Casos
2510	Síndrome Micro	Trastorno	203 Casos
33364	Tricotiodistrofia	Trastorno	201 Casos
99050	Origen anómalo de la arteria pulmonar derecha o izquierda de la aorta	Trastorno	200 Casos
97360	Síndrome de Robinow	Trastorno	200 Casos
901	Síndrome de Wells	Trastorno	200 Casos
847	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X	Trastorno	200 Casos
79277	Porfiria eritropoyética congénita	Trastorno	200 Casos
79255	Gangliosidosis GM1 tipo 1	Subtipo de trastorno	200 Casos
75563	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X	Trastorno	200 Casos
679	Papulosis atrófica maligna	Subtipo de trastorno	200 Casos
66630	Pseudoartrosis congénita de clavícula	Trastorno	200 Casos
599490	Deficiencia del factor V adquirida	Trastorno	200 Casos
575	Síndrome de Muckle-Wells	Trastorno	200 Casos
565612	Vasculopatía miocárdica primaria por depósito de triglicéridos	Trastorno	200 Casos
559	Síndrome de Marinesco-Sjogren	Trastorno	200 Casos
523	Leiomiomatosis hereditaria y carcinoma de células renales	Trastorno	200 Casos
48686	Linfoma primario de efusiones	Trastorno	200 Casos
48652	Monosomía 22q13.3	Trastorno	200 Casos
48377	Dermatosis pustulosa subcórnea	Trastorno	200 Casos
457	Ictiosis arlequín	Trastorno	200 Casos
414	Atrofia girata de la coroides y la retina	Trastorno	200 Casos
343	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica	Subtipo de trastorno	200 Casos
317	Eritroqueratodermia variable	Trastorno	200 Casos
306516	Hipomagnesemia primaria con hipercalciuria y	Trastorno	200 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	nefrocalcinosis		
302	Epidermodisplasia verruciforme	Trastorno	200 Casos
289494	Leucodistrofia 4H	Trastorno	200 Casos
2616	Síndrome 3M	Trastorno	200 Casos
261183	Síndrome de microdelección 15q11.2	Trastorno	200 Casos
221016	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 2	Subtipo de trastorno	200 Casos
220407	Esclerosis sistémica limitada	Subtipo de trastorno	200 Casos
2088	Síndrome de Fanconi-Bickel	Trastorno	200 Casos
199267	Fibromatosis digital infantil	Trastorno	200 Casos
1986	Complejo de Gollop-Wolfgang	Trastorno	200 Casos
1980	Calcinosis bilateral estriato-pálido-dentada	Trastorno	200 Casos
193	Síndrome de Cohen	Trastorno	200 Casos
1540	Síndrome de Jackson-Weiss	Trastorno	200 Casos
139436	Reticulohistiocitosis multicéntrica	Trastorno	200 Casos
137867	Enfermedad de las motoneuronas de Madras	Trastorno	200 Casos
1300	Síndrome de pterigium poplíteo autosómico dominante	Trastorno	200 Casos
1063	Angioma en racimo	Trastorno	200 Casos
1059	Nevo azul en tetina de goma	Trastorno	200 Casos
627	Síndrome de Nance-Horan	Trastorno	196 Casos
402035	Colitis eosinofílica	Trastorno	196 Casos
37042	Síndrome de inmunodesregulación-poliendocrinopatía-enteropatía ligada al cromosoma X	Trastorno	195 Casos
699	Síndrome de Pearson	Trastorno	194 Casos
28	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12	Trastorno	192 Casos
1465	Síndrome de Coffin-Siris	Trastorno	190 Casos
293381	Distrofia por erosiones epiteliales recurrentes	Trastorno	186 Casos
31150	Enfermedad de Tangier	Trastorno	185 Casos
757	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2	Trastorno	180 Casos
319552	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12RB1	Trastorno	180 Casos
254509	Botulismo iatrogénico	Subtipo de trastorno	180 Casos
2237	Síndrome de hipoparatiroidismo-sordera neurosensorial-enfermedad renal	Trastorno	180 Casos
1475	Síndrome renal-coloboma	Trastorno	180 Casos
572	Inmunodeficiencia por déficit de expresión del CMH de clase II	Trastorno	179 Casos
98960	Distrofia corneal de Thiel-Behnke	Trastorno	173 Casos
576278	Síndrome asociado al gen SATB2	Trastorno	171 Casos
97685	Síndrome de microdelección 17q11	Subtipo de trastorno	170 Casos
60040	Síndrome de megalencefalia-malformación capilar-polimicrogira	Trastorno	170 Casos
48431	Síndrome de catarata congénita-dismorfia facial-neuropatía	Trastorno	170 Casos
324636	Síndrome de sensibilización autoeritrocitaria	Trastorno	170 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
252212	Tumor tritón maligno	Subtipo de trastorno	170 Casos
1713	Síndrome de microduplicación 17p11.2	Trastorno	170 Casos
1459	Síndrome de enfermedad celíaca-epilepsia-calcificación cerebral	Trastorno	170 Casos
2332	Síndrome KBG	Trastorno	164 Casos
96121	Síndrome de microduplicación 7q11.23	Trastorno	163 Casos
261243	Síndrome de microduplicación 16p13.11	Trastorno	162 Casos
349	Fucosidosis	Trastorno	161 Casos
589618	Distonía 28	Trastorno	160 Casos
1522	Displasia craneometafisaria	Trastorno	160 Casos
2065	Síndrome de Galloway	Trastorno	159 Casos
300324	Linfocitosis policlonal de células B persistente	Trastorno	154 Casos
93164	Pseudohipoaldosteronismo transitorio	Trastorno	152 Casos
84142	Síndrome de Isaacs	Trastorno	150 Casos
79259	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa tipo Ib	Subtipo de trastorno	150 Casos
71518	Torticosis paroxística benigna del lactante	Trastorno	150 Casos
71274	Leiomiomatosis peritoneal diseminada	Trastorno	150 Casos
52503	Deficiencia de transportador de creatina ligada al cromosoma X	Trastorno	150 Casos
498474	Síndrome de fibromatosis hialina	Trastorno	150 Casos
381	Síndrome de Griscelli	Trastorno	150 Casos
37748	Síndrome de Schnitzler	Trastorno	150 Casos
35069	Distrofia neuroaxonal infantil	Trastorno	150 Casos
347	Síndrome de Frasier	Trastorno	150 Casos
3467	Xantínuria hereditaria	Trastorno	150 Casos
329481	Glomerulopatía por lipoproteínas	Trastorno	150 Casos
3265	Sinostosis húmero-radial	Trastorno	150 Casos
3197	Hiperekplexia hereditaria	Trastorno	150 Casos
314777	Adenoma hipofisario aislado familiar	Trastorno	150 Casos
3103	Síndrome de Roberts	Trastorno	150 Casos
284454	Retinopatía aguda zonal oculta externa	Trastorno	150 Casos
28378	Tirosinemia tipo 2	Trastorno	150 Casos
2637	Talla baja significativa primordial osteodisplásica microcefálica tipo II	Trastorno	150 Casos
2576	Síndrome de MULIBREY	Trastorno	150 Casos
236	Trisomía 9p	Trastorno	150 Casos
226	Deficiencia de dihidropteridina reductasa	Subtipo de trastorno	150 Casos
2108	Síndrome de Hallermann-Streiff	Trastorno	150 Casos
2048	Síndrome de Foix-Chavany-Marie	Trastorno	150 Casos
188	Síndrome de extravasación capilar sistémica	Trastorno	150 Casos
168816	Mesotelioma peritoneal quístico	Trastorno	150 Casos
1590	Delección terminal 13q	Trastorno	150 Casos
140944	Síndrome CLOVE	Trastorno	150 Casos
139411	Tríada de Carney	Trastorno	150 Casos
1297	Síndrome branquio-oculo-facial	Trastorno	150 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
135	Síndrome CACH	Trastorno	148 Casos
398166	Displasia dérmica facial focal	Trastorno	147 Casos
457083	Fusión esplenogonadal aislada	Trastorno	145 Casos
166113	Síndrome de Bazex	Trastorno	145 Casos
113	Síndrome de Bazex-Dupré-Christol	Trastorno	143 Casos
90003	Pseudotumor inflamatorio del hígado	Trastorno	140 Casos
83450	Odontodisplasia regional	Trastorno	140 Casos
79314	Aciduria L-2-hidroxi-glutárica	Trastorno	140 Casos
35708	Deficiencia de L-aminoácido aromático decarboxilasa	Trastorno	140 Casos
2290	Enfermedad de inclusión microvellosa	Trastorno	137 Casos
1830	Displasia inmuno-ósea de Schimke	Trastorno	133 Casos
834	Enfermedad de depósito de ácido siálico libre	Trastorno	130 Casos
3400	Túnel ventrículo izquierdo-aorta	Trastorno	130 Casos
291	Síndrome de varicela congénita	Trastorno	130 Casos
178307	Acropigmentación reticulada de Kitamura	Trastorno	130 Casos
800	Síndrome de Schwartz-Jampel	Trastorno	129 Casos
98920	Atrofia muscular espinal con distrés respiratorio tipo 1	Trastorno	128 Casos
3138	Síndrome ulnar-mamario	Trastorno	128 Casos
137898	Síndrome de leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y a la médula espinal-lactato elevado	Trastorno	127 Casos
650	Deficiencia de LCAT	Trastorno	125 Casos
2855	Síndrome de Perrault	Trastorno	124 Casos
93583	Púrpura trombocitopénica trombótica congénita	Subtipo de trastorno	123 Casos
1305	Síndrome de Feingold	Trastorno	123 Casos
597746	Síndrome de blefarofimosis-discapacidad intelectual tipo SBBYS con solapamiento con síndrome genito-patelar	Trastorno	122 Casos
3047	Síndrome de blefarofimosis-discapacidad intelectual, tipo SBBYS	Trastorno	122 Casos
90117	Neuropatía sensitivo-motora hereditaria, tipo Okinawa	Trastorno	120 Casos
440727	Hamartoma combinado de retina y epitelio pigmentario retiniano	Trastorno	120 Casos
391641	Síndrome de Feingold tipo 1	Subtipo de trastorno	120 Casos
163	Síndrome de hiperferritinemia hereditaria-catarata	Trastorno	120 Casos
100026	Enfermedad de cadenas pesadas gamma	Subtipo de trastorno	120 Casos
1571	Síndrome de Knobloch	Trastorno	119 Casos
261272	Síndrome de microduplicación 17q12	Trastorno	118 Casos
84064	Diarrea síndromica	Trastorno	116 Casos
98967	Distrofia corneal cristalina de Schnyder	Trastorno	115 Casos
48918	Miositis focal	Trastorno	115 Casos
1001	Síndrome de microdelección 2q37	Trastorno	115 Casos
293181	Epilepsia focal migratoria maligna del lactante	Trastorno	114 Casos
261494	Síndrome de Kleefstra	Trastorno	114 Casos
420584	Síndrome de polidactilia postaxial-anomalías de la hipofisaria anterior-dismorfia facial	Trastorno	112 Casos
415	Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-	Trastorno	111 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	homocitrulinuria		
31043	Hipomagnesemia primaria con hipercalcemia y nefrocalcinosis sin afectación ocular grave	Subtipo de trastorno	110 Casos
97229	Deficiencia del transportador de riboflavina	Trastorno	109 Casos
46627	Síndrome de Char	Trastorno	109 Casos
79113	Síndrome de disostosis mandibulofacial-microcefalia	Trastorno	107 Casos
86909	Epilepsia mioclónica del lactante	Trastorno	106 Casos
537072	Angioedema hereditario con C1Inh normal asociado al gen PLG	Subtipo de trastorno	105 Casos
261265	Síndrome de microdelección 17q12	Trastorno	103 Casos
79477	Síndrome de Griscelli tipo 2	Subtipo de trastorno	102 Casos
3342	Síndrome de tortuosidad arterial	Trastorno	102 Casos
488239	Neurorretinopatía macular aguda	Trastorno	101 Casos
99880	Hiperparatiroidismo-síndrome de tumor de mandíbula	Trastorno	100 Casos
99063	Complejo de Shone	Trastorno	100 Casos
99015	Paraparesia espástica tipo 2	Trastorno	100 Casos
981	Ausencia de la carótida interna	Trastorno	100 Casos
96095	Síndrome de microduplicación 3q26	Trastorno	100 Casos
955	Síndrome de Hajdu-Cheney	Trastorno	100 Casos
94087	Paniculitis histiocítica citofágica	Trastorno	100 Casos
91136	Síndrome de Fanconi secundario a gammapatía monoclonal de cadenas ligeras	Trastorno	100 Casos
89937	Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante	Trastorno	100 Casos
898	Enfermedad de Wagner	Trastorno	100 Casos
897	Síndrome de Waardenburg-Shah	Trastorno	100 Casos
869	Síndrome triple A	Trastorno	100 Casos
86813	Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana	Trastorno	100 Casos
833	Encefalopatía por deficiencia de sulfito oxidasa	Trastorno	100 Casos
79493	Síndrome de Brooke-Spiegler	Trastorno	100 Casos
79409	Epidermólisis ampollosa distrófica invertida recesiva	Trastorno	100 Casos
79403	Epidermólisis ampollosa juntural con atresia pilórica	Trastorno	100 Casos
75326	Tortuosidad arterial retiniana	Trastorno	100 Casos
746	Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial	Trastorno	100 Casos
724	Neumonía eosinofílica idiopática aguda	Trastorno	100 Casos
71517	Distonia-parkinsonismo de inicio rápido	Trastorno	100 Casos
71279	Síndrome CANOMAD	Trastorno	100 Casos
709	Síndrome de Peters plus	Trastorno	100 Casos
672	Síndrome de Pallister-Hall	Trastorno	100 Casos
65748	Epitelioma escamoso autocurativo múltiple	Trastorno	100 Casos
59315	Romboencefalosinapsis	Trastorno	100 Casos
59306	Síndrome de neurocancitosis de McLeod	Trastorno	100 Casos
538934	Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por deficiencia de XIAP	Trastorno	100 Casos
538931	Enfermedad linfoproliferativa ligada al cromosoma X por deficiencia de SH2D1A	Trastorno	100 Casos
504476	Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral	Trastorno	100 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
502	Síndrome trico-rino-falángico tipo 2	Trastorno	100 Casos
477	Síndrome KID	Trastorno	100 Casos
45	Deficiencia de adenosina monofosfato deaminasa	Trastorno	100 Casos
371	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfofructoquinasa muscular	Trastorno	100 Casos
352723	Síndrome de Chédiak-Higashi atenuado	Trastorno	100 Casos
351	Galactosialidosis	Trastorno	100 Casos
3344	Síndrome de Weismann-Netter	Trastorno	100 Casos
332	Deficiencia congénita de factor intrínseco	Trastorno	100 Casos
3319	Trombocitopenia amegacariocítica congénita	Trastorno	100 Casos
33110	Agammaglobulinemia autosómica	Subtipo de trastorno	100 Casos
3107	Síndrome de Robinow autosómico dominante	Subtipo de trastorno	100 Casos
30924	Hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria	Trastorno	100 Casos
306741	Síndrome hemidistonia-hemiatrofia	Trastorno	100 Casos
2882	Sitosterolemia	Trastorno	100 Casos
279934	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por deficiencia de DGUOK	Trastorno	100 Casos
2785	Osteopetrosis con acidosis tubular renal	Trastorno	100 Casos
2780	Síndrome de osteopatía estriada-esclerosis craneal	Trastorno	100 Casos
274	Síndrome de Bernard-Soulier	Trastorno	100 Casos
2704	Síndrome de Ochoa	Trastorno	100 Casos
2697	Síndrome de artrogriposis-disfunción renal-colestasis	Trastorno	100 Casos
2632	Displasia mesomélica de Langer	Trastorno	100 Casos
261476	Síndrome de delección Xp21	Trastorno	100 Casos
254478	Liquen plano penfigoide	Trastorno	100 Casos
251295	Atrofia coriorretiniana pigmentada paravenosa	Trastorno	100 Casos
2478	Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	Trastorno	100 Casos
245	Síndrome de Nager	Trastorno	100 Casos
2414	Linfangiectasias quísticas pulmonares	Trastorno	100 Casos
239	Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	Trastorno	100 Casos
238769	Síndrome de microdelección 1q44	Trastorno	100 Casos
2363	Síndrome lacrimo-aurículo-dento-digital	Trastorno	100 Casos
2342	Síndrome de Haim-Munk	Trastorno	100 Casos
2222	Hipertrichosis lanuginosa congénita	Trastorno	100 Casos
221008	Síndrome de Rothmund-Thomson tipo 1	Subtipo de trastorno	100 Casos
209905	Síndrome cerebro-pulmón-tiroides	Trastorno	100 Casos
2053	Síndrome de Freeman-Sheldon	Trastorno	100 Casos
199282	Síndrome del arlequín	Trastorno	100 Casos
199241	Hemangiomas capilar pulmonar	Trastorno	100 Casos
1929	Encefalitis de Rasmussen	Trastorno	100 Casos
1826	Displasia frontometafisaria	Trastorno	100 Casos
168569	Síndrome H	Trastorno	100 Casos
166305	Crisis benignas infantiles asociadas con gastroenteritis leve	Trastorno	100 Casos
1507	Síndrome de Robinow autosómico recesivo	Subtipo de	100 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
		trastorno	
1446	Síndrome del cromosoma 22 en anillo	Trastorno	100 Casos
140957	Macrotrombocitopenia autosómica dominante	Trastorno	100 Casos
14	Abetalipoproteinemia	Trastorno	100 Casos
137675	Miocardiopatía histiocitoide	Trastorno	100 Casos
1310	Enfermedad de Caffey	Trastorno	100 Casos
1221	Queilitis glandular	Trastorno	100 Casos
927	Hiperamonemia por deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	Trastorno	99 Casos
329211	Vitreorretinopatía inflamatoria neovascular autosómica dominante	Trastorno	99 Casos
589547	Retraso del desarrollo, discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista asociados al gen GRIN2B	Trastorno	98 Casos
2670	Síndrome de Pierson	Trastorno	98 Casos
75381	Distrofia macular cistoide	Trastorno	97 Casos
363447	Atrofia muscular espinal proximal autosómica dominante de inicio en la infancia	Trastorno	97 Casos
333	Enfermedad de Farber	Trastorno	96 Casos
293987	Síndrome de obesidad infantil de rápida progresión-disfunción hipotalámica-hipoventilación-disregulación autonómica	Trastorno	96 Casos
52368	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	Trastorno	91 Casos
2671	Síndrome de Neu-Laxova	Trastorno	91 Casos
742	Deficiencia de prolidasa	Trastorno	90 Casos
53719	Síndrome de Wyburn-Mason	Trastorno	90 Casos
498228	Tumor filoides de la próstata	Trastorno	90 Casos
2473	Síndrome de McKusick Kaufman	Trastorno	90 Casos
1885	Ectopia del cristalino aislada	Trastorno	90 Casos
157846	Neuroferritinopatía	Trastorno	90 Casos
1642	Deleción terminal 9p	Trastorno	89 Casos
96147	Síndrome de Kleefstra por microdeleción 9q34	Subtipo de trastorno	86 Casos
1738	Trisomía 4p	Trastorno	85 Casos
34587	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de LAMP-2	Trastorno	84 Casos
3403	Anomalía de Uhl	Trastorno	84 Casos
319182	Síndrome de Wiedemann-Steiner	Trastorno	84 Casos
254519	Síndrome de Kagami-Ogata	Trastorno	84 Casos
599495	Deficiencia del factor VII adquirida	Trastorno	83 Casos
98961	Distrofia corneal de Reis-Bücklers	Trastorno	81 Casos
79133	Displasia dérmica focal facial tipo I	Subtipo de trastorno	81 Casos
2635	Displasia metatrópica	Trastorno	81 Casos
98769	Ataxia espinocerebelosa tipo 15/16	Trastorno	80 Casos
950	Acrodisostosis	Trastorno	80 Casos
79315	Aciduria D-2-hidroxisulfoláica	Trastorno	80 Casos
51188	Encefalopatía etilmalónica	Trastorno	80 Casos
49827	Síndrome de anemia megaloblástica sensible a la tiamina	Trastorno	80 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
49	Agenesia del pene	Trastorno	80 Casos
382	Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa	Trastorno	80 Casos
3152	Esclerosteosis	Trastorno	80 Casos
314404	Síndrome de ataxia cerebelosa-sordera-narcolepsia autosómico dominante	Trastorno	80 Casos
238569	Síndrome de disregulación inmunológica-enfermedad inflamatoria intestinal-artritis-infecciones recurrentes	Trastorno	80 Casos
231401	Alfa-talasemia-síndrome mielodisplásico	Trastorno	80 Casos
1935	Encefalopatía mioclónica temprana	Trastorno	80 Casos
1440	Síndrome del cromosoma 14 en anillo	Trastorno	80 Casos
599501	Deficiencia del factor X adquirida	Trastorno	77 Casos
352577	Síndrome de Bainbridge-Ropers	Trastorno	77 Casos
2396	Lipomatosis encefalocraneocutánea	Trastorno	77 Casos
457193	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías craneofaciales-defectos cardíacos autosómico dominante	Trastorno	76 Casos
592564	Espectro de trastornos del movimiento-crisis-retraso del desarrollo asociado al gen GNAO1	Trastorno	75 Casos
320406	Síndrome de paraparesia espástica-atrofia óptica-neuropatía	Trastorno	75 Casos
238722	Movimientos en espejo congénitos familiares	Trastorno	75 Casos
209981	Síndrome IRIDA	Trastorno	75 Casos
1393	Síndrome cerebrocostomandibular	Trastorno	75 Casos
79230	Hemocromatosis asociado a los genes HJV o HAMP	Trastorno	74 Casos
561	Síndrome de Marshall-Smith	Trastorno	74 Casos
659	Queratodermia palmoplantar mutilante con placas queratósicas periorificiales	Trastorno	73 Casos
622	Homocistinuria sin aciduria metilmalónica	Trastorno	73 Casos
760	Deficiencia de purina nucleósido fosforilasa	Trastorno	72 Casos
2196	Hipomagnesemia primaria con hipercalcemia y nefrocalcinosis con afectación ocular grave	Subtipo de trastorno	72 Casos
90280	Lupus pernicioso	Trastorno	70 Casos
79293	Deficiencia familiar de LCAT	Subtipo de trastorno	70 Casos
79257	Gangliosidosis GM1 tipo 3	Subtipo de trastorno	70 Casos
65759	Síndrome de Carpenter	Trastorno	70 Casos
530983	Síndrome de Lamb-Shaffer	Trastorno	70 Casos
404546	DITRA	Trastorno	70 Casos
369891	Síndrome de retraso del desarrollo-dismorfia facial, por defecto en el gen MED13L	Trastorno	70 Casos
357043	Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4	Trastorno	70 Casos
3310	Tetrasomía 9p	Trastorno	70 Casos
32	Deficiencia de glutatión sintetasa	Trastorno	70 Casos
2701	Síndrome de trastorno similar a Noonan con cabello anágeno suelto	Trastorno	70 Casos
2484	Síndrome de Melnick-Needles	Trastorno	70 Casos
2123	Hemangiomas neonatales difusos	Trastorno	70 Casos
2028	Fibromatosis hialina juvenil	Subtipo de	70 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
		trastorno	
2006	Fisura mediana del labio inferior	Trastorno	70 Casos
1442	Síndrome del cromosoma 18 en anillo	Trastorno	70 Casos
98975	Distrofia endotelial hereditaria congénita I	Trastorno	68 Casos
90791	Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa	Trastorno	68 Casos
329284	Neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller	Trastorno	68 Casos
319581	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFN γ R1	Trastorno	68 Casos
306669	Síndrome hemiparkinsonianismo-hemiatrofia	Trastorno	68 Casos
352328	Síndrome MEGDEL	Trastorno	67 Casos
2554	Síndrome de oreja-rótula-talla baja	Trastorno	67 Casos
2062	Fusión vertebral anterior progresiva no infecciosa	Trastorno	67 Casos
1993	Síndrome de Pai	Trastorno	67 Casos
160148	Poliposis con capuchón	Trastorno	67 Casos
3405	Síndrome de ulceración del cordón umbilical-atresia intestinal	Trastorno	66 Casos
2268	Síndrome ICF	Trastorno	66 Casos
90354	Síndrome de córnea frágil	Trastorno	65 Casos
51636	Síndrome WHIM	Trastorno	65 Casos
2333	Síndrome de Kenny-Caffey	Trastorno	65 Casos
96184	Síndrome de Temple por disomía uniparental materna del cromosoma 14	Subtipo de trastorno	64 Casos
55595	Distrofia muscular de cinturas D2 asociada al gen TNPO3	Trastorno	64 Casos
3242	Síndrome de Renpenning	Trastorno	64 Casos
2990	Síndrome de pterigium múltiple autosómico recesivo	Trastorno	64 Casos
83473	Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia postaxial-hidrocefalia	Trastorno	62 Casos
75392	Síndrome de Ehlers-Danlos periodontal	Trastorno	62 Casos
69736	Despigmentación aguda bilateral del iris	Trastorno	62 Casos
1988	Síndrome femoral-facial	Trastorno	62 Casos
3051	Síndrome de Nicolaidis-Baraitser	Trastorno	61 Casos
99803	Síndrome de Haddad	Trastorno	60 Casos
98870	Anemia diseritropoyética congénita tipo III	Trastorno	60 Casos
969	Displasia acromicrica	Trastorno	60 Casos
96092	Síndrome de duplicación/delección invertida 8p	Trastorno	60 Casos
90349	Cutis laxa autosómica recesiva tipo 1	Trastorno	60 Casos
83467	Síndrome de Morvan	Trastorno	60 Casos
79310	Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 tipo cblA	Subtipo de trastorno	60 Casos
773	Enfermedad de Refsum	Trastorno	60 Casos
721	Síndrome de plaquetas grises	Trastorno	60 Casos
708	Anomalía de Peters	Trastorno	60 Casos
677	Pancreatoblastoma	Trastorno	60 Casos
599082	Síndrome de retraso del desarrollo-retraso del habla-discapacidad intelectual-anomalías visuales-dismorfia facial asociado al gen CHD3	Trastorno	60 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
52530	Enfermedad de pseudo-Von Willebrand	Trastorno	60 Casos
468635	Enteritis ulcerativa estenosante multifocal criptogénica	Trastorno	60 Casos
451607	Pseudolinfoma cutáneo	Trastorno	60 Casos
363454	Atrofia muscular espinal proximal asociada al gen BICD2 autosómica dominante de inicio en la infancia	Subtipo de trastorno	60 Casos
352490	Trastorno del espectro autista por deficiencia en AUTS2	Trastorno	60 Casos
3411	Síndrome de útero doble-hemivagina-agenesia renal	Trastorno	60 Casos
300493	Síndrome de Sagliker	Trastorno	60 Casos
2995	Síndrome cerebrofrontofacial de Baraitser-Winter	Trastorno	60 Casos
2771	Síndrome de Bruck	Trastorno	60 Casos
2462	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	Trastorno	60 Casos
2221	Hipertrichosis lanuginosa adquirida	Trastorno	60 Casos
2067	Síndrome GAPO	Trastorno	60 Casos
1667	Síndrome de Wolcott-Rallison	Trastorno	60 Casos
159	Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	Trastorno	60 Casos
158029	Histiocitosis azul marino	Trastorno	60 Casos
156	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A	Trastorno	60 Casos
1515	Displasia cráneo-ectodérmica	Trastorno	60 Casos
139	Síndrome CHILD	Trastorno	60 Casos
1270	Síndrome de Bowen-Conradi	Trastorno	60 Casos
583097	Lipomatosis infiltrante facial congénita	Trastorno	59 Casos
3338	Síndrome de Toriello-Carey	Trastorno	59 Casos
57196	Osteitis condensante medial de la clavícula	Trastorno	58 Casos
88644	Ataxia autosómica recesiva tipo Beauce	Trastorno	57 Casos
79327	ALG1-CDG	Trastorno	57 Casos
544254	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1	Trastorno	57 Casos
331176	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia de G6PC3	Trastorno	57 Casos
90024	Sordera con aplasia del laberinto, microtia y microdoncia	Trastorno	56 Casos
65283	Síndrome de Timothy	Trastorno	56 Casos
46	Deficiencia de adenilsuccinato liasa	Trastorno	56 Casos
3206	Síndrome de Stüve-Wiedemann	Trastorno	56 Casos
1777	Síndrome de Temtamy	Trastorno	56 Casos
71	Enfermedad de retención de quilomicrones	Trastorno	55 Casos
592570	Síndrome de retraso motor y de la adquisición del habla-dismorfia facial-anomalías digitales-defecto cardíaco asociado al gen TRAF7	Trastorno	55 Casos
276435	Síndrome de motoneurona inferior de inicio tardío en el adulto	Trastorno	55 Casos
2556	Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales	Trastorno	55 Casos
1997	Síndrome blefaro-queilo-odóntico	Trastorno	55 Casos
83628	Síndrome LUMBAR	Trastorno	54 Casos
79320	ALG6-CDG	Trastorno	54 Casos
57782	Síndrome de Mazabraud	Trastorno	54 Casos
464306	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen DYRK1A	Trastorno	54 Casos
314603	Ataxia espástica autosómica recesiva con	Trastorno	54 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	leucoencefalopatía		
2833	Síndrome de la piel apergamizada	Trastorno	54 Casos
98806	Distonía primaria tipo DYT6	Trastorno	53 Casos
79099	Dermatitis granulomatosa intersticial con artritis	Trastorno	53 Casos
69126	Síndrome PAPA	Trastorno	53 Casos
398088	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina normal	Trastorno	53 Casos
2636	Talla baja significativa primordial osteodisplásica microcefálica tipos I y III	Trastorno	53 Casos
254516	Síndrome de Temple	Trastorno	53 Casos
251515	Artrogriposis distal tipo 10	Trastorno	53 Casos
251282	Ataxia espástica autosómica dominante tipo 1	Trastorno	53 Casos
178509	Síndrome de Perry	Trastorno	53 Casos
79411	Epidermólisis ampollosa distrófica autocurativa	Trastorno	52 Casos
449566	Fibrosis angiocéntrica eosinofílica	Trastorno	52 Casos
3473	Síndrome de Zimmermann-Laband	Trastorno	52 Casos
251671	Glioma angiocéntrico	Trastorno	52 Casos
98767	Ataxia espinocerebelosa tipo 11	Trastorno	51 Casos
572761	Espectro de microcefalia-talla baja-anomalías de las extremidades asociado al gen DONSON	Trastorno	51 Casos
521414	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2DD	Trastorno	51 Casos
1766	Síndrome de desequilibrio	Trastorno	51 Casos
99776	Trisomía 9 en mosaico	Trastorno	50 Casos
99731	Deficiencia aislada de sulfito oxidasa	Subtipo de trastorno	50 Casos
98811	Discinesia paroxística inducida por esfuerzo	Trastorno	50 Casos
978	Síndrome ADULT	Trastorno	50 Casos
97234	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato mutasa	Trastorno	50 Casos
96177	Síndrome del cromosoma 15 en anillo	Trastorno	50 Casos
93600	Hiperoxaluria primaria tipo 3	Subtipo de trastorno	50 Casos
91496	Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve	Trastorno	50 Casos
90348	Cutis laxa autosómica dominante	Trastorno	50 Casos
90342	Xeroderma pigmentoso tipo variante	Trastorno	50 Casos
9	Tetrasomía X	Trastorno	50 Casos
871	Trastorno progresivo familiar de la conducción cardíaca	Trastorno	50 Casos
86816	Analbuminemia congénita	Trastorno	50 Casos
868	Deficiencia de triosa fosfato-isomerasa	Trastorno	50 Casos
85212	Enfermedad de Gaucher, forma fetal	Subtipo de trastorno	50 Casos
85136	Leucoencefalopatía quística sin megalencefalia	Trastorno	50 Casos
851	Trombocitopenia de Paris-Trousseau	Trastorno	50 Casos
808	Síndrome de Seckel	Trastorno	50 Casos
79500	Síndrome DOORS	Trastorno	50 Casos
79395	Queratodermia hereditaria mutilante con ictiosis	Trastorno	50 Casos
79256	Gangliosidosis GM1 tipo 2	Subtipo de trastorno	50 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
79147	Colagenosis perforante reactiva familiar	Trastorno	50 Casos
79143	Anoniquia congénita aislada	Trastorno	50 Casos
75382	Enfermedad de Oguchi	Trastorno	50 Casos
712	Anemia hemolítica por deficiencia de glucosa fosfato isomerasa	Trastorno	50 Casos
585	Deficiencia múltiple de sulfatasas	Trastorno	50 Casos
574	Síndrome de deleción 21q	Trastorno	50 Casos
542310	Leucoencefalopatía con calcificaciones y quistes	Trastorno	50 Casos
53540	Síndrome de Goldmann-Favre	Trastorno	50 Casos
494	Queratodermia hereditaria mutilante	Trastorno	50 Casos
454710	Penfigoide anti-p200	Trastorno	50 Casos
443197	Protoporfiria eritropoyética ligada al cromosoma X	Trastorno	50 Casos
404507	Fibroma condromixoide	Trastorno	50 Casos
40	Displasia acromesomélica tipo Maroteaux	Trastorno	50 Casos
371428	Espectro osteólisis multicéntrica-nodulosis-artropatía	Trastorno	50 Casos
352636	Síndrome falángico microgeóidico	Trastorno	50 Casos
33111	Granuloma chalazodérmico	Trastorno	50 Casos
3253	Síndrome de labio leporino/paladar hendido-displasia ectodérmica	Trastorno	50 Casos
3130	Síndrome de Satoyoshi	Trastorno	50 Casos
3111	Síndrome de Rotor	Trastorno	50 Casos
300512	Onicomatricoma	Trastorno	50 Casos
29822	Hipotermia periódica espontánea	Trastorno	50 Casos
284448	CLIPPERS	Trastorno	50 Casos
2805	Agenesia pancreática parcial	Trastorno	50 Casos
2801	Enfermedad de Paget juvenil	Trastorno	50 Casos
2461	Síndrome de Marden-Walker	Trastorno	50 Casos
2407	Síndrome laringo-ónico-cutáneo	Trastorno	50 Casos
221046	Poiquilodermia con neutropenia	Trastorno	50 Casos
217385	Síndrome de microduplicación 17p13.3	Trastorno	50 Casos
2143	Síndrome de Donnai-Barrow	Trastorno	50 Casos
2136	Síndrome de Hennekam	Trastorno	50 Casos
208513	Ataxia espinocerebelosa tipo 29	Trastorno	50 Casos
2078	Gerodermia osteodisplástica	Trastorno	50 Casos
206583	Enfermedad con cuerpos de poliglucosano del adulto	Subtipo de trastorno	50 Casos
1902	Erliquiosis	Trastorno	50 Casos
171929	Trisomía 10p	Trastorno	50 Casos
1573	Degeneración macular juvenil con hipotricosis	Trastorno	50 Casos
1517	Síndrome de Cantú	Trastorno	50 Casos
1493	Síndrome de Vici	Trastorno	50 Casos
1444	Síndrome del cromosoma 20 en anillo	Trastorno	50 Casos
1425	Síndrome de Desbuquois	Trastorno	50 Casos
137888	Síndrome aurículo-condilar	Trastorno	50 Casos
127	Síndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	Trastorno	50 Casos
1253	Síndrome de Ascher	Trastorno	50 Casos
1125	Apraxia ocular tipo Cogan	Trastorno	50 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
1118	Síndrome de aplasia de peroné-ectrodactilia	Trastorno	50 Casos
103908	Diarrea sódica congénita	Trastorno	50 Casos
101150	Distonía dopa-sensible autosómica recesiva	Trastorno	50 Casos
100012	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo B	Trastorno	50 Casos
70592	Inmunodeficiencia por deficiencia de quinasa-4 asociado al receptor de interleuquina-1	Trastorno	49 Casos
54251	Síndrome de abscesos asépticos sensibles a corticosteroides	Trastorno	49 Casos
319558	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IL12B	Trastorno	49 Casos
255229	Neurohepatopatía tipo Navajo	Trastorno	49 Casos
1873	Síndrome de Jalili	Trastorno	49 Casos
544469	Síndrome neurológico asociado al gen PRUNE1	Trastorno	48 Casos
404553	Vasculitis por deficiencia de ADA2	Trastorno	48 Casos
391372	Síndrome FOXP1	Trastorno	48 Casos
3447	Síndrome de Weaver	Trastorno	48 Casos
2897	Pitiriasis rubra pilaris	Trastorno	48 Casos
989	Síndrome de hipoglosia-hipodactilia	Trastorno	47 Casos
85162	Neuropatía sensitiva autonómica de inicio facial	Trastorno	47 Casos
565909	Distrofia muscular de cinturas D4 asociada a la calpaína-3	Trastorno	47 Casos
357008	Síndrome urémico hemolítico con deficiencia de DGKE	Trastorno	47 Casos
216828	Osteogénesis imperfecta tipo 5	Subtipo de trastorno	47 Casos
1509	Síndrome coxo-podo-patelar	Trastorno	47 Casos
1414	Síndrome de colestasis-linfedema	Trastorno	47 Casos
97297	Síndrome de Bohring-Opitz	Trastorno	46 Casos
798	Síndrome de Schinzel-Giedion	Trastorno	46 Casos
319646	PGM1-CDG	Trastorno	46 Casos
250994	Síndrome de microduplicación 1q21.1	Trastorno	46 Casos
99749	Síndrome de Kostmann	Trastorno	45 Casos
86788	Neutropenia congénita grave ligada al cromosoma X	Trastorno	45 Casos
53721	Síndrome arteriovenoso metamérico espinal	Trastorno	45 Casos
284984	Síndrome de aneurisma-osteoartritis	Trastorno	45 Casos
279947	Síndrome de enfermedad postorgásmica	Trastorno	45 Casos
254875	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática	Trastorno	45 Casos
209932	Distrofia de conos con respuesta supranormal de bastones	Trastorno	45 Casos
1955	Ataxia espinocerebelosa tipo 34	Trastorno	45 Casos
166286	Nevo poroqueratósico del ostio y conducto dérmico ecrinos	Trastorno	45 Casos
99938	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2D	Trastorno	44 Casos
538756	Fibromas discoides múltiples familiares	Trastorno	44 Casos
221126	Vasculopatía de Fowler	Trastorno	44 Casos
168606	Dermatitis tipo seborreica con elementos psoriasiformes	Trastorno	44 Casos
70594	Distonía dopa-sensible por deficiencia de sepiapterina reductasa	Trastorno	43 Casos
2470	Síndrome de Matthew-Wood	Trastorno	43 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2301	Síndrome de intestino corto congénito	Trastorno	43 Casos
77301	Monosomía 9q22.3	Trastorno	42 Casos
352629	Síndrome de microdelección 16q24.1	Trastorno	42 Casos
1621	Síndrome de microdelección 3q13	Trastorno	42 Casos
398156	Síndrome óculo-aurículo-fronto-nasal	Trastorno	41 Casos
2907	Poiquilodermia acroqueratósica hereditaria	Trastorno	41 Casos
254351	Síndrome de microdelección terminal 7q11.23	Trastorno	41 Casos
1052	Síndrome de aneuploidia en mosaico variegada	Trastorno	41 Casos
99844	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo III	Subtipo de trastorno	40 Casos
96148	Delección terminal 10q	Trastorno	40 Casos
96102	Duplicación terminal 10q	Trastorno	40 Casos
95159	Porfiria hepatoeritropoyética	Trastorno	40 Casos
90652	Síndrome oto-palato-digital tipo 2	Trastorno	40 Casos
859	Deficiencia de transcobalamina	Trastorno	40 Casos
79134	Síndrome DEND	Trastorno	40 Casos
79	Deficiencia congénita de alfa2-antiplasmina	Trastorno	40 Casos
52022	Síndrome de Potocki-Shaffer	Trastorno	40 Casos
500163	Síndrome de Witteveen-Kolk	Trastorno	40 Casos
438117	Síndrome de Steel	Trastorno	40 Casos
411777	Queratoacantoma eruptivo generalizado	Trastorno	40 Casos
324977	Síndrome autoinflamatorio asociado al proteosoma	Trastorno	40 Casos
314422	Carcinoma ameloblástico	Trastorno	40 Casos
2971	Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal	Trastorno	40 Casos
2962	Síndrome de De Bary	Trastorno	40 Casos
281190	Eritrodermia ictiosiforme reticular congénita	Trastorno	40 Casos
280785	Mastocitosis cutánea difusa ampollosa	Subtipo de trastorno	40 Casos
263534	Síndrome de descamación de la piel acral	Trastorno	40 Casos
257	Epidermólisis ampollosa simple con distrofia muscular	Trastorno	40 Casos
2457	Displasia acromandibular	Trastorno	40 Casos
24	Aciduria fumárica	Trastorno	40 Casos
228384	Síndrome de microdelección 5q14.3	Trastorno	40 Casos
2273	Síndrome de ictiosis folicular-alopecia-fotofobia	Trastorno	40 Casos
217008	Síndrome de Bockenheimer	Trastorno	40 Casos
210548	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-autismo	Trastorno	40 Casos
210122	Displasia capilar alveolar congénita	Trastorno	40 Casos
1923	Embriofetopatía por metimazol	Trastorno	40 Casos
183678	Síndrome de Hermansky-Pudlak por deficiencia de AP-3	Subtipo de trastorno	40 Casos
1832	Displasia letal osteosclerótica de hueso	Trastorno	40 Casos
1810	Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante	Subtipo de trastorno	40 Casos
1745	Duplicación terminal 6p	Trastorno	40 Casos
1742	Trisomía 5p	Trastorno	40 Casos
1699	Trisomía 12p	Trastorno	40 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
163746	Neuropatía periférica desmielinizante-leucodistrofia desmielinizante central-síndrome de Waardenburg-enfermedad de Hirschsprung	Trastorno	40 Casos
140966	Queratodermia palmoplantar tipo Nagashima	Trastorno	40 Casos
1369	Síndrome de catarata congénita-miocardiopatía hipertrófica-miopatía mitocondrial	Trastorno	40 Casos
1225	Síndrome de Baller-Gerold	Trastorno	40 Casos
1023	Hipertricosis congénita generalizada tipo Ambras	Subtipo de trastorno	40 Casos
496641	Síndrome de atrofia cerebral difusa progresiva de inicio precoz-microcefalia-debilidad muscular-atrofia óptica	Trastorno	39 Casos
458758	Hemangioendotelioma compuesto	Trastorno	39 Casos
391677	Síndrome de talla baja-atrofia óptica-anomalía de Pelger-Huët	Trastorno	39 Casos
317473	Pancitopenia por mutaciones en el gen IKZF1	Trastorno	39 Casos
99852	Síndrome de Ravine	Trastorno	38 Casos
91	Deficiencia de aromatasas	Trastorno	38 Casos
69085	Síndrome de miembros-mamario	Trastorno	38 Casos
55654	Hipotricosis simple	Trastorno	38 Casos
485350	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X asociado al gen CLCN4	Trastorno	38 Casos
457260	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-trastorno del movimiento	Trastorno	38 Casos
36	Síndrome acrocalloso	Trastorno	38 Casos
314621	Duplicación de la glándula hipofisaria	Trastorno	38 Casos
209867	Desprendimiento de retina regmatógeno autosómico dominante	Trastorno	38 Casos
171629	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 35	Trastorno	38 Casos
1647	Síndrome óculo-cerebro-cutáneo	Trastorno	38 Casos
163696	Síndrome de mioclonías de acción-insuficiencia renal	Trastorno	38 Casos
96334	Síndrome de Kagami-Ogata por disomía uniparental paterna del cromosoma 14	Subtipo de trastorno	37 Casos
79406	Epidermolísis ampollosa juntural de inicio tardío	Trastorno	37 Casos
596753	Síndrome VEXAS	Trastorno	37 Casos
494428	Fibroelastosis pleuroparenquimatosa idiopática	Trastorno	37 Casos
493342	Urticaria vibratoria	Trastorno	37 Casos
391417	Enfermedad de HSD10	Trastorno	37 Casos
3455	Síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	Trastorno	37 Casos
3208	Deficiencia aislada de succinato-CoQ reductasa	Trastorno	37 Casos
209341	Atrofia muscular espinal proximal asociada al gen DYNC1H1 autosómica dominante de inicio en la infancia	Subtipo de trastorno	37 Casos
100044	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo B	Trastorno	37 Casos
98955	Distrofia corneal epitelial de Lisch	Trastorno	36 Casos
98908	Miopatía por depósito de lípidos neutros	Trastorno	36 Casos
300573	Polimicrogiria por una mutación en el gen TUBB2B	Trastorno	36 Casos
289478	Síndrome PASH	Trastorno	36 Casos
1855	Espondiloencondrodisplasia	Trastorno	36 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
168583	Cirrosis hereditaria de los niños indios de América del Norte	Subtipo de trastorno	36 Casos
166308	Epilepsia focal benigna del lactante con puntas y ondas en línea media durante el sueño	Trastorno	36 Casos
1532	Síndrome de Gómez-López-Hernández	Trastorno	36 Casos
101000	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 20	Trastorno	36 Casos
98773	Ataxia espinocerebelosa tipo 21	Trastorno	35 Casos
970	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 2	Trastorno	35 Casos
96125	Deleción terminal 6p	Trastorno	35 Casos
589905	Síndrome de trastornos de conducta-discapacidad intelectual-obesidad-rasgos dismórficos asociado al gen PHIP	Trastorno	35 Casos
566231	Resistencia a la hormona tiroidea por una mutación en el receptor alfa de hormona tiroidea	Trastorno	35 Casos
464311	Síndrome de discapacidad intelectual por una mutación puntual en el gen DYRK1A	Subtipo de trastorno	35 Casos
446	Hemocromatosis neonatal	Trastorno	35 Casos
443073	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2S	Trastorno	35 Casos
3416	Hiperostosis cortical generalizada	Trastorno	35 Casos
3275	Sinostosis espondilo-carpo-tarsal	Trastorno	35 Casos
293621	Distrofia corneal endotelial ligada al cromosoma X	Trastorno	35 Casos
2777	Osteomesoplicnosis	Trastorno	35 Casos
2117	Síndrome de Hartsfield	Trastorno	35 Casos
2040	Fístula respiratorio-biliar congénita	Trastorno	35 Casos
198	Síndrome del cuerno occipital	Trastorno	35 Casos
1437	Síndrome del cromosoma 1 en anillo	Trastorno	35 Casos
101001	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 21	Trastorno	35 Casos
100045	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo C	Trastorno	35 Casos
100024	Enfermedad de cadenas pesadas mu	Subtipo de trastorno	35 Casos
943	Aciduria malónica	Trastorno	34 Casos
93269	Síndrome de polidactilia y costillas cortas tipo Majewski	Trastorno	34 Casos
75496	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen B4GALT7	Subtipo de trastorno	34 Casos
398097	Síndrome antifosfolipídico neonatal	Trastorno	34 Casos
363528	Síndrome de discapacidad intelectual-estrabismo	Trastorno	34 Casos
353284	Síndrome de Rubinstein-Taybi por haploinsuficiencia EP300	Subtipo de trastorno	34 Casos
2953	Síndrome de Ehlers-Danlos musculocontractural	Trastorno	34 Casos
2874	Facomatosis pigmento-queratótica	Trastorno	34 Casos
1620	Deleción terminal 3p	Trastorno	34 Casos
500150	Síndrome de malformaciones cerebrales-anomalías musculoesqueléticas-dismorfia facial-discapacidad intelectual	Trastorno	33 Casos
488280	Síndrome de duplicación 14q32	Trastorno	33 Casos
447977	Miopatía escápulo-húmero-peroneal distal progresiva	Trastorno	33 Casos
411543	Hiperactividad grave de la fosforribosilpirofosfato-	Subtipo de	33 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	sintetasa	trastorno	
3322	Síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	Trastorno	33 Casos
3314	Enfermedad de Thiemann forma familiar	Trastorno	33 Casos
329457	Artrogriposis distal tipo 5D	Trastorno	33 Casos
3102	Síndrome de Richieri Costa-Pereira	Trastorno	33 Casos
300373	Acrogigantismo ligado al cromosoma X	Trastorno	33 Casos
2795	Síndrome de ovarios poliquísticos-disfunción del esfínter uretral	Trastorno	33 Casos
2783	Osteopetrosis dominante tipo 1	Trastorno	33 Casos
2406	Síndrome de enclaustramiento	Trastorno	33 Casos
225123	Hemocromatosis asociado al gen TFR2	Trastorno	33 Casos
2170	Deficiencia de metil cobalamina tipo cbl G	Subtipo de trastorno	33 Casos
1681	Diprosopus	Trastorno	33 Casos
1388	Síndrome de Catel-Manzke	Trastorno	33 Casos
123	Síndrome de Björnstadt	Trastorno	33 Casos
832	Deficiencia de succinil-CoA: 3 oxoácido CoA transferasa	Trastorno	32 Casos
67039	Displasia odontomaxilar segmentaria	Trastorno	32 Casos
572768	Síndrome de microcefalia-micromelia	Subtipo de trastorno	32 Casos
458763	Hemangioendotelioma retiforme	Trastorno	32 Casos
412217	Síndrome de distonía-afonía	Trastorno	32 Casos
35664	Síndrome de De Barsy asociado al gen ALDH18A1	Subtipo de trastorno	32 Casos
324535	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 11	Trastorno	32 Casos
3163	Síndrome SHORT	Trastorno	32 Casos
314373	Diarrea crónica infantil por hiperactividad de la guanilato-ciclasa 2C	Trastorno	32 Casos
293843	Síndrome 3MC	Trastorno	32 Casos
217371	Insuficiencia hepática infantil aguda por un defecto de síntesis de las proteínas codificadas por el ADNmt	Trastorno	32 Casos
141096	Fosa nasal supernumeraria	Trastorno	32 Casos
99898	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFN γ R1	Trastorno	31 Casos
96173	Síndrome del cromosoma 9 en anillo	Trastorno	31 Casos
431255	Atrofia muscular espinal escapulooperoneal	Trastorno	31 Casos
231573	Dermatosis erosiva y vesicular congénita	Trastorno	31 Casos
1747	Trisomía 7 en mosaico	Trastorno	31 Casos
1711	Trisomía 17 en mosaico	Trastorno	31 Casos
139485	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de ubiquinona	Trastorno	31 Casos
99944	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2K	Trastorno	30 Casos
98970	Distrofia corneal moteada	Trastorno	30 Casos
98764	Ataxia espinoocerebelosa tipo 27	Trastorno	30 Casos
957	Displasia acropectorovertebral	Trastorno	30 Casos
94065	Síndrome de microdelección 15q24	Subtipo de trastorno	30 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
93940	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 3	Subtipo de trastorno	30 Casos
93346	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick	Trastorno	30 Casos
93315	Displasia espondilometafisaria tipo fracturas 'en esquina'	Trastorno	30 Casos
91481	Dermoide anular de la córnea	Trastorno	30 Casos
91396	Criptoftalmia aislada	Trastorno	30 Casos
90045	Malabsorción hereditaria de folato	Trastorno	30 Casos
88924	Enfermedad del riñón poliquistico autosómica dominante tipo 1 con esclerosis tuberosa	Trastorno	30 Casos
85277	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cantagrel	Trastorno	30 Casos
85202	Síndrome de Keutel	Trastorno	30 Casos
85164	Síndrome de camptodactilia-talla alta-escoliosis-hipoacusia	Trastorno	30 Casos
79456	Mastocitosis cutánea difusa	Trastorno	30 Casos
79292	Enfermedad del ojo de pez	Subtipo de trastorno	30 Casos
79157	Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa	Trastorno	30 Casos
79155	Hidroxiquinureninuria	Trastorno	30 Casos
77298	Síndrome de anoftalmia/microftalmia-atresia esofágica	Trastorno	30 Casos
715	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa quinasa muscular	Trastorno	30 Casos
66628	Obesidad por deficiencia congénita de leptina	Subtipo de trastorno	30 Casos
477650	Reumatismo fibroblástico	Trastorno	30 Casos
458768	Angioendotelioma intralinfático primario	Trastorno	30 Casos
397709	Síndrome de discapacidad intelectual-cara tosca-macrocefalia-hipotrofia cerebelosa	Trastorno	30 Casos
34592	Inmunodeficiencia por expresión deficiente del CMH de clase I	Trastorno	30 Casos
3352	Síndrome trico-dento-óseo	Trastorno	30 Casos
3266	Sinostosis húmero-radio-cubital	Trastorno	30 Casos
3258	Síndrome de Cenani-Lenz	Trastorno	30 Casos
3005	Enfermedad de Pyle	Trastorno	30 Casos
29	Aciduria mevalónica	Subtipo de trastorno	30 Casos
2849	Síndrome de Perlman	Trastorno	30 Casos
2834	Síndrome de la piel arrugada	Subtipo de trastorno	30 Casos
2763	Osteocraneoostenosis	Trastorno	30 Casos
275523	Enfermedad linfoproliferativa autoinmune de Dianzani	Trastorno	30 Casos
2746	Opsismodisplasia	Trastorno	30 Casos
2733	Omodisplasia	Trastorno	30 Casos
2728	Síndrome de blefarofimosis-discapacidad intelectual tipo Ohdo	Trastorno	30 Casos
2721	Displasia odonto-ónico-dérmica	Trastorno	30 Casos
246	Disostosis acrofacial postaxial	Trastorno	30 Casos
238446	Síndrome de microduplicación 15q11q13	Trastorno	30 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
228415	Síndrome de microduplicación 5q35	Trastorno	30 Casos
228236	Elastosis focal lineal	Trastorno	30 Casos
228116	Síndrome de Hughes-Stovin	Trastorno	30 Casos
220295	Complejo xeroderma pigmentoso/síndrome de Cockayne	Trastorno	30 Casos
209943	Síndrome IRVAN	Trastorno	30 Casos
209370	Encefalopatía grave de inicio neonatal con microcefalia	Trastorno	30 Casos
2063	Síndrome de fusión esplenogonadal-anomalías de las extremidades-micrognatia	Trastorno	30 Casos
2036	Síndrome de cuero cabelludo-oreja-pezones	Trastorno	30 Casos
178345	Síndrome de exceso de aromatasa	Trastorno	30 Casos
1752	Trisomía 8q	Trastorno	30 Casos
1662	Dermopatía restrictiva	Trastorno	30 Casos
1596	Delección terminal 15q	Trastorno	30 Casos
1545	Síndrome de Crisponi	Trastorno	30 Casos
1525	Cráneo-osteo-artropatía	Trastorno	30 Casos
1427	Displasia oto-espondilo-megaepifisaria	Trastorno	30 Casos
141163	Anquilosis glosopalatina	Trastorno	30 Casos
140933	Atrofia de la piel lineal de Moulin	Trastorno	30 Casos
139552	Neuropatía motora distal hereditaria tipo Jerash	Trastorno	30 Casos
137834	Síndrome de Frank-Ter Haar	Trastorno	30 Casos
1314	Calcificaciones talámicas simétricas	Trastorno	30 Casos
1229	Síndrome similar a la infección intrauterina congénita	Trastorno	30 Casos
572773	Síndrome de microcefalia-talla baja-anomalías de las extremidades	Subtipo de trastorno	29 Casos
466775	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica recesiva tipo 2X	Trastorno	29 Casos
3255	Síndrome de Filippi	Trastorno	29 Casos
2753	Síndrome orofaciocdigital tipo 4	Trastorno	29 Casos
2460	Síndrome de Van den Ende-Gupta	Trastorno	29 Casos
139444	Leucoencefalopatía con quistes anteriores y bilaterales en el lóbulo temporal	Trastorno	29 Casos
1186	Ataxia espinocerebelosa de inicio en el lactante	Trastorno	29 Casos
99812	Síndrome LIG4	Trastorno	28 Casos
85173	Síndrome IMAGE	Trastorno	28 Casos
79124	Síndrome de enfermedad hepática veno-oclusiva-inmunodeficiencia	Trastorno	28 Casos
521258	Síndrome de microduplicación Xq25	Trastorno	28 Casos
50814	Displasia craneolenticulosutural	Trastorno	28 Casos
468631	Malformaciones corticales microcefálicas-talla baja por deficiencia de RTTN	Trastorno	28 Casos
457077	Síndrome TAFRO	Trastorno	28 Casos
398069	Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen MAGEL2	Trastorno	28 Casos
391392	Síndrome familiar de dolor episódico con afectación predominante de las extremidades inferiores	Subtipo de trastorno	28 Casos
3459	Síndrome de Wilson-Turner	Trastorno	28 Casos
34528	Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria	Trastorno	28 Casos
329466	Distonía focal autosómica dominante tipo DYT25	Trastorno	28 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
314022	Adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal del estómago	Trastorno	28 Casos
276193	Ataxia espinoocerebelosa tipo 35	Trastorno	28 Casos
228174	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2N	Trastorno	28 Casos
2220	Hipertricosis cubital	Trastorno	28 Casos
163681	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen CNTNAP2	Trastorno	28 Casos
139547	Atrofia muscular espinal distal tipo 3	Trastorno	28 Casos
96078	Síndrome de microduplicación 16p13.3	Trastorno	27 Casos
95434	Síndrome de ataxia cerebelosa-trastorno del movimiento autosómico recesivo	Trastorno	27 Casos
93358	Síndrome de displasia espondiloepimetáfisaria con extremidades cortas-anomalías de calcificación	Trastorno	27 Casos
592574	Síndrome de Menke-Hennekam	Trastorno	27 Casos
586130	Insomnio fatal esporádico	Trastorno	27 Casos
466	Insomnio familiar fatal	Trastorno	27 Casos
329235	Hipotiroidismo congénito central ligado al cromosoma X con agrandamiento testicular de inicio tardío	Trastorno	27 Casos
319635	Amiloidosis cutánea discrómica	Trastorno	27 Casos
313808	Leucoencefalopatía difusa hereditaria con esferoides axonales y células gliales pigmentadas	Trastorno	27 Casos
280133	Deficiencia del componente 3 del complemento	Trastorno	27 Casos
2623	Displasia geleofísica	Trastorno	27 Casos
261250	Síndrome de microdelección 16q24.3	Trastorno	27 Casos
251287	Distrofia macular anular concéntrica benigna	Trastorno	27 Casos
2169	Deficiencia de metilcobalamina tipo cbl E	Subtipo de trastorno	27 Casos
1040	Anadisplasia metafisaria	Trastorno	27 Casos
100993	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 12	Trastorno	27 Casos
98771	Ataxia espinoocerebelosa tipo 18	Trastorno	26 Casos
52994	Leiomioma orbital	Trastorno	26 Casos
488613	Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías neuro-oftalmológicas-crisis-discapacidad intelectual	Trastorno	26 Casos
40366	Embriofetopatía por acitretina/etretinato	Trastorno	26 Casos
357332	Síndrome de sindactilia-camptodactilia y clinodactilia del quinto dedo de la mano-dedos de los pies bífidos	Trastorno	26 Casos
2574	Síndrome de Moynahan	Trastorno	26 Casos
199343	Síndrome EAST	Trastorno	26 Casos
1974	Síndrome facio-dígito-genital autosómico recesivo	Trastorno	26 Casos
1262	Síndrome de Böök	Trastorno	26 Casos
93109	Megacalicosis congénita	Trastorno	25 Casos
85203	Síndrome acro-pectoral	Trastorno	25 Casos
79319	MPI-CDG	Trastorno	25 Casos
7	Síndrome 3C	Trastorno	25 Casos
56305	Atelosteogénesis tipo III	Trastorno	25 Casos
56304	Atelosteogénesis tipo II	Trastorno	25 Casos
54028	Síndrome de Plummer-Vinson	Trastorno	25 Casos
527497	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva	Trastorno	25 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	asociada al gen NKX6-2		
50944	Síndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	Trastorno	25 Casos
488632	Síndrome de discapacidad intelectual asociada al gen TBCK	Trastorno	25 Casos
458803	Ataxia espinocerebelosa tipo 42	Trastorno	25 Casos
453499	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas	Trastorno	25 Casos
397941	MAN1B1-CDG	Trastorno	25 Casos
39041	Síndrome de Omenn	Trastorno	25 Casos
3472	Síndrome de Yunis-Varon	Trastorno	25 Casos
314597	Síndrome de Chudley-McCullough	Trastorno	25 Casos
281122	Bebé colodión autorresolutivo	Trastorno	25 Casos
268249	Embriopatía por micofenolato mofetilo	Trastorno	25 Casos
251019	Síndrome de microdelección 2q32q33	Trastorno	25 Casos
2499	Metacondromatosis	Trastorno	25 Casos
230	Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa	Trastorno	25 Casos
1715	Trisomía 18p	Trastorno	25 Casos
1519	Síndrome de hipertelorismo asociado al gen SPECC1L	Trastorno	25 Casos
1448	Síndrome del cromosoma 6 en anillo	Trastorno	25 Casos
98972	Distrofia nebulosa central de François	Trastorno	24 Casos
66629	Síndrome de megacolon de Goldberg-Shprintzen	Trastorno	24 Casos
488333	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2W	Trastorno	24 Casos
487809	Gastritis colagenosa pediátrica	Trastorno	24 Casos
480864	Síndrome de crisis encefalomiopáticas metabólicas recurrentes-rabdomiólisis-arritmia cardíaca-discapacidad intelectual	Trastorno	24 Casos
438216	Síndrome neonatal de hipotonía-crisis-encefalopatía grave asociado al gen PURA por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	24 Casos
438213	Síndrome neonatal de hipotonía-crisis-encefalopatía grave asociado al gen PURA	Trastorno	24 Casos
401973	Síndrome MEND	Trastorno	24 Casos
399096	Anoctaminopatía distal	Trastorno	24 Casos
313846	Síndrome de telangiectasia cutánea familiar y predisposición al cáncer orofaríngeo	Trastorno	24 Casos
300525	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2D	Subtipo de trastorno	24 Casos
300496	Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-crisis tipo 2	Trastorno	24 Casos
251383	Síndrome CK	Trastorno	24 Casos
247262	Síndrome de hiperfosfatasa-discapacidad intelectual	Trastorno	24 Casos
209902	Hipercolesterolemia por deficiencia de colesterol 7-alfa-hidroxilasa	Trastorno	24 Casos
2069	Síndrome gastrocutáneo	Trastorno	24 Casos
183713	Susceptibilidad a infecciones bacterianas por deficiencia de la vía de señalización TLR	Trastorno	24 Casos
171607	Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 34	Trastorno	24 Casos
1490	Síndrome de distrofia de córnea-sordera de percepción	Trastorno	24 Casos
1361	Deficiencia de carnosinasa	Trastorno	24 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
1234	Síndrome de Bartsocas-Papas	Trastorno	24 Casos
99901	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa 9	Trastorno	23 Casos
93329	Omodisplasia, forma autosómica recesiva	Subtipo de trastorno	23 Casos
597939	Hipertiroxinemia disprealbuminémica eutiroidea	Trastorno	23 Casos
569821	Linfedema primario congénito de Gordon	Trastorno	23 Casos
538574	Síndrome de queratodermia palmoplantar-neuropatía sensitivo-motora hereditaria	Trastorno	23 Casos
477817	Síndrome de duplicación de genes contiguos PMP22-RAI1	Trastorno	23 Casos
445018	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de LRBA	Trastorno	23 Casos
411493	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 10	Trastorno	23 Casos
364198	Astrágalo bipartito	Trastorno	23 Casos
314588	Triplicación terminal 15q	Subtipo de trastorno	23 Casos
261652	Síndrome de Kleefstra por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	23 Casos
238475	Hipercolanemia familiar	Trastorno	23 Casos
1782	Disosteoesclerosis	Trastorno	23 Casos
1617	Síndrome de microdelección 2q24	Trastorno	23 Casos
157973	Distrofia muscular congénita por una mutación en el gen LMNA	Trastorno	23 Casos
101028	Deficiencia de transaldolasa	Trastorno	23 Casos
98805	Distonía primaria tipo DYT4	Trastorno	22 Casos
94063	Síndrome de microdelección 12q14	Trastorno	22 Casos
93953	Quiste del conducto tirogloso familiar	Trastorno	22 Casos
91387	Aneurisma aórtico torácico y disección aórtica familiar	Trastorno	22 Casos
85282	Síndrome MEHMO	Trastorno	22 Casos
85201	Síndrome genitopatelar	Trastorno	22 Casos
85191	Displasia de Singleton-Merten	Trastorno	22 Casos
79499	Síndrome de sordera-onicodistrofia autosómica dominante	Trastorno	22 Casos
71271	Síndrome de mano hendida-pie hendido-sordera	Trastorno	22 Casos
542306	Síndrome de discapacidad intelectual-arritmia cardíaca por deficiencia de GNB5	Trastorno	22 Casos
528105	Síndrome de hipohidrosis-desequilibrio electrolítico-disfunción de las glándulas lagrimales-ictiosis-xerostomía	Trastorno	22 Casos
466943	Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-alteraciones de la conducta asociado al gen WAC	Trastorno	22 Casos
464738	Síndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	Trastorno	22 Casos
445038	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 7	Trastorno	22 Casos
431272	Distrofia muscular escapulooperoneal ligada al cromosoma X	Trastorno	22 Casos
398173	Displasia dérmica focal facial tipo II	Subtipo de trastorno	22 Casos
363677	Miopatía autosómica recesiva de inicio en la infancia con oftalmoplejía externa	Trastorno	22 Casos
329195	Retraso del desarrollo con trastorno del espectro autista e inestabilidad en la marcha	Trastorno	22 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
314718	Síndrome de arteriopatía letal por deficiencia de fibulina-4	Trastorno	22 Casos
269229	Displasia pontino-tegmental cap	Trastorno	22 Casos
2492	Síndrome FATCO	Trastorno	22 Casos
247820	Síndrome de displasia ectodérmica-sindactilia	Trastorno	22 Casos
228423	Monocitopenia con susceptibilidad a infecciones	Trastorno	22 Casos
209908	Apraxia del habla infantil aislada	Trastorno	22 Casos
1827	Displasia frontonasal acromélica	Trastorno	22 Casos
1723	Trisomía 2 en mosaico	Trastorno	22 Casos
168612	Deficiencia congénita de alfa-fetoproteína	Trastorno	22 Casos
163690	Síndrome de hipotonía-cistinuria	Trastorno	22 Casos
93606	Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD)	Trastorno	21 Casos
93114	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo E	Trastorno	21 Casos
79091	Síndrome de miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión-contracturas de las articulaciones-oftalmoplejía	Trastorno	21 Casos
69082	Síndrome odonto-trico-onico-dígito-palmar	Trastorno	21 Casos
66625	Síndrome cerebro-óculo-nasal	Trastorno	21 Casos
542301	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CARMIL2	Trastorno	21 Casos
482077	Enfermedad cerebral de pequeño vaso autosómica dominante asociada al gen HTRA1	Trastorno	21 Casos
468672	Síndrome colobomatoso de macroftalmia-microcórnea	Trastorno	21 Casos
466768	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Z	Trastorno	21 Casos
447964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2V	Trastorno	21 Casos
402003	Queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica autosómica dominante con ampollas plantares	Trastorno	21 Casos
401869	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 1	Trastorno	21 Casos
398189	Displasia dérmica focal facial tipo IV	Subtipo de trastorno	21 Casos
391389	Síndrome familiar de dolor episódico con afectación predominante de la parte superior del cuerpo	Subtipo de trastorno	21 Casos
363649	Síndrome de hipoplasia mandibular-sordera-rasgos progeroides-lipodistrofia	Trastorno	21 Casos
324972	Síndrome MAGIC	Trastorno	21 Casos
3063	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snyder	Trastorno	21 Casos
221145	Cutis laxa con anomalías urinarias, gastrointestinales y pulmonares graves	Trastorno	21 Casos
199326	Hipomagnesemia aislada autosómica dominante, tipo Glaudemans	Trastorno	21 Casos
171881	Miopatía con capuchón	Trastorno	21 Casos
168593	Síndrome de muerte infantil súbita-disgenesia de los testículos	Trastorno	21 Casos
1578	Deficiencia de pterin-4 alfa-carbinolamina deshidratasa	Subtipo de trastorno	21 Casos
98791	Síndrome de alfa talasemia-discapacidad intelectual ligado al cromosoma 16	Trastorno	20 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
98768	Ataxia espinocerebelosa tipo 13	Trastorno	20 Casos
97232	Miopatía con inclusiones en huella dactilar	Trastorno	20 Casos
971	Síndrome acrorrenal	Trastorno	20 Casos
96175	Síndrome del cromosoma 11 en anillo	Trastorno	20 Casos
93941	Hendidura laringotraqueoesofágica tipo 4	Subtipo de trastorno	20 Casos
88642	Insensibilidad congénita al dolor-anosmia-artropatía neuropática	Trastorno	20 Casos
88639	Neurodegeneración por deficiencia en 3-hidroxisobutiril-CoA-hidrolasa	Trastorno	20 Casos
88628	Síndrome de ataxia de columna posterior-retinosis pigmentaria	Trastorno	20 Casos
86920	Dermatopatía pigmentosa reticularis	Trastorno	20 Casos
86919	Síndrome de queratosis palmaris et plantaris-clinodactilia	Trastorno	20 Casos
86797	Liquen mixematoso atípico	Trastorno	20 Casos
85192	Síndrome de lesiones en anillo del cuero cabelludo-fragilidad ósea	Trastorno	20 Casos
83616	Panencefalitis por rubéola	Trastorno	20 Casos
79476	Síndrome de Griscelli tipo 1	Subtipo de trastorno	20 Casos
79154	Aciduria 2-aminoadípica 2-oxoadípica	Trastorno	20 Casos
79084	Lipodistrofia parcial familiar tipo Köbberling	Trastorno	20 Casos
73271	Diátesis hemorrágica por un defecto del receptor de colágeno	Trastorno	20 Casos
71289	Síndrome de sinostosis radiocubital-trombocitopenia amegacariocítica	Trastorno	20 Casos
69723	Tirosinemia tipo 3	Trastorno	20 Casos
69084	Displasia ectodérmica pura de cabello-uña	Trastorno	20 Casos
67046	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 1	Trastorno	20 Casos
63442	Displasia epifisiaria-falángica en foma de ángel	Trastorno	20 Casos
599376	Hipomielinización de estructuras mielinizadas a temprana edad	Trastorno	20 Casos
53583	Coreoatetosis distónica paroxística con ataxia episódica y espasticidad	Trastorno	20 Casos
457240	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja-sobrepeso ligado al cromosoma X	Trastorno	20 Casos
455	Ictiosis epidermolítica superficial	Trastorno	20 Casos
448242	Braquiolmia autosómica recesiva	Trastorno	20 Casos
443811	PGM3-CDG	Trastorno	20 Casos
420179	Síndrome de sobrecrecimiento de Malan	Trastorno	20 Casos
391376	Síndrome de microcefalia congénita-encefalopatía grave-atrofia cerebral progresiva	Trastorno	20 Casos
369897	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con anomalías craneofaciales variables	Trastorno	20 Casos
3387	Hipertricosis cervical anterior aislada	Trastorno	20 Casos
33445	Enfermedad neuroectodérmica melanolisosomal	Trastorno	20 Casos
3226	Síndrome de sordera-linfedema-leucemia	Trastorno	20 Casos
3137	Deficiencia de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	Trastorno	20 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
309854	Síndrome de cirrosis-distonía-policitemia-hipermanganesemia	Trastorno	20 Casos
3021	Síndrome RAPADILINO	Trastorno	20 Casos
30	Aciduria orótica hereditaria	Trastorno	20 Casos
289863	Encefalopatía por glicina atípica	Subtipo de trastorno	20 Casos
2847	Defecto pericárdico y diafragmático	Trastorno	20 Casos
280779	Vasculopatía colágena cutánea	Trastorno	20 Casos
2755	Síndrome orofaciocdigital tipo 8	Trastorno	20 Casos
2751	Síndrome orofaciocdigital tipo 2	Trastorno	20 Casos
2717	Síndrome óculo-trico-anal	Trastorno	20 Casos
268114	Enfermedad leucoproliferativa autoinmune asociada al gen RAS	Trastorno	20 Casos
26137	Arteritis temporal juvenil	Trastorno	20 Casos
251393	Epidermólisis ampollosa juntural localizada	Trastorno	20 Casos
251061	Síndrome de microdelección 7q31	Trastorno	20 Casos
251028	Síndrome asociado al gen SATB2 por un reordenamiento cromosómico	Subtipo de trastorno	20 Casos
247522	Síndrome de discinesia ciliar primaria-retinosis pigmentaria	Trastorno	20 Casos
2394	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E3	Subtipo de trastorno	20 Casos
2375	Síndrome de parálisis laríngea-discapacidad intelectual	Trastorno	20 Casos
228247	Pseudoxantoma elástico adquirido	Trastorno	20 Casos
228179	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2M	Trastorno	20 Casos
2021	Fibrocondrogenesis	Trastorno	20 Casos
1807	Displasia dérmica focal facial tipo III	Subtipo de trastorno	20 Casos
178364	Microftalmia síndromica tipo 5	Trastorno	20 Casos
1513	Displasia craneodiafisaria	Trastorno	20 Casos
1466	Síndrome COFS	Subtipo de trastorno	20 Casos
1447	Síndrome del cromosoma 4 en anillo	Trastorno	20 Casos
139455	Bestrofinopatía autosómica recesiva	Trastorno	20 Casos
1394	Displasia cerebro-facio-torácica	Trastorno	20 Casos
1387	Síndrome de catarata-discapacidad intelectual-hipogonadismo	Trastorno	20 Casos
1358	Síndrome de Carey-Fineman-Ziter	Trastorno	20 Casos
1134	Arrinia aislada	Trastorno	20 Casos
101110	Ataxia espinocerebolosa tipo 20	Trastorno	20 Casos
100976	Ictiosis del área del traje de baño	Trastorno	20 Casos
100043	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo A	Trastorno	20 Casos
935	Displasia esquelética de las extremidades cortas con inmunodeficiencia combinada grave	Trastorno	19 Casos
89838	Epidermólisis ampollosa simple generalizada autosómica recesiva	Trastorno	19 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
75857	Síndrome de delección terminal 6q	Trastorno	19 Casos
597623	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo regresivo-distonia-crisis asociado al gen IRF2BPL	Trastorno	19 Casos
529962	Síndrome de microdelección 17q24.2	Trastorno	19 Casos
505248	Síndrome similar a mucopolisacaridosis con defectos cardíacos congénitos y trastornos hematopoyéticos	Trastorno	19 Casos
497757	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 asociada al gen MME	Trastorno	19 Casos
494433	Síndrome MIRAGE	Trastorno	19 Casos
482601	Miopatía distal asociada a adenilsuccinato sintetasa de tipo 1	Trastorno	19 Casos
466962	Sarcoma de tórax deficiente en SMARCA4	Trastorno	19 Casos
438159	Enfermedad autoinmune multisistémica de inicio precoz asociada al gen STAT3	Trastorno	19 Casos
43115	Miopatía hereditaria con acidosis láctica por deficiencia de ISCU	Trastorno	19 Casos
397946	Paraplejía espástica autosómica tipo 58	Trastorno	19 Casos
391320	Trastorno de sangrado del este de Texas	Subtipo de trastorno	19 Casos
352662	Síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal-hiperqueratosis palmoplantar-disqueratosis laríngea	Trastorno	19 Casos
3339	Síndrome de Toriello-Lacassie-Droste	Trastorno	19 Casos
3145	Síndrome de diabetes insípida nefrogénica-calcificación intracraneal-talla baja-dismorfia facial	Trastorno	19 Casos
284169	Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-trastornos de conducta por microdelección 10p11.21p12.31	Subtipo de trastorno	19 Casos
280671	Distrofia muscular congénita megaconial	Trastorno	19 Casos
2707	Síndrome óculo-cerebro-facial tipo Kaufman	Trastorno	19 Casos
268261	Síndrome de discapacidad intelectual asociado al gen DYRK1A por microdelección 21q22.13q22.2	Subtipo de trastorno	19 Casos
251046	Síndrome de microdelección 6p22	Trastorno	19 Casos
247868	Síndrome de fiebre periódica hereditaria asociada al gen NLRP12	Trastorno	19 Casos
2399	Síndrome de lipoma nasopalpebral-coloboma	Trastorno	19 Casos
228410	Síndrome de la enfermedad cardíaca polivalvular	Trastorno	19 Casos
228387	Displasia espondilo-megaepifisaria-metafisaria	Trastorno	19 Casos
178487	Botulismo intestinal del adulto	Subtipo de trastorno	19 Casos
171848	Síndrome de polineuropatía-hipoacusia-ataxia-retinosis pigmentaria-cataratas	Trastorno	19 Casos
139447	Leucoencefalopatía cavitada progresiva	Trastorno	19 Casos
139441	Hipomielinización con atrofia de los ganglios basales y del cerebelo	Trastorno	19 Casos
99741	Síndrome de King-Denborough	Trastorno	18 Casos
96171	Síndrome del cromosoma 2 en anillo	Trastorno	18 Casos
86309	DPAGT1-CDG	Trastorno	18 Casos
85167	Síndrome de displasia espondilometafisaria-distrofia de conos-bastones	Trastorno	18 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
66637	Diáfano-espondilodisostosis	Trastorno	18 Casos
589856	Síndrome de atresia de coanas-atelia-hipotiroidismo-retraso puberal-talla baja	Trastorno	18 Casos
508498	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías cardíacas-talla baja-laxitud articular	Trastorno	18 Casos
481152	Microcefalia asociada al gen PYCR2-leucoencefalopatía progresiva	Trastorno	18 Casos
468641	Enteropatía crónica asociada al gen SLCO2A1	Trastorno	18 Casos
370046	Didimosis aplasticosebácea	Trastorno	18 Casos
369962	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cbIX	Subtipo de trastorno	18 Casos
363417	Síndrome de braquidactilia preaxial de Temtamy	Trastorno	18 Casos
324588	Discinesia familiar y mioquimia facial	Trastorno	18 Casos
319569	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR1	Trastorno	18 Casos
300319	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2P	Trastorno	18 Casos
261344	Trisomía 1q	Trastorno	18 Casos
251523	Hiperzincemia e hipercalprotectinemia	Trastorno	18 Casos
2501	Condrodisplasia metafisaria tipo Spahr	Trastorno	18 Casos
238505	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD27	Trastorno	18 Casos
2353	Síndrome de Schilbach-Rott	Trastorno	18 Casos
228402	Síndrome de microdeleción 2q23.1	Trastorno	18 Casos
171719	Síndrome marfanoide-cutis laxa	Trastorno	18 Casos
158025	Histiocitosis progresiva mucinosa hereditaria	Trastorno	18 Casos
1449	Síndrome del cromosoma 7 en anillo	Trastorno	18 Casos
1441	Síndrome del cromosoma 17 en anillo	Trastorno	18 Casos
139515	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4J	Trastorno	18 Casos
1272	Síndrome de Aymé-Gripp	Trastorno	18 Casos
99853	Ovarioleucodistrofia	Subtipo de trastorno	17 Casos
93282	Displasia espondiloepifisaria tipo paquistaní	Trastorno	17 Casos
91131	DK1-CDG	Trastorno	17 Casos
79283	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cbID	Subtipo de trastorno	17 Casos
69744	Hipoqueratosis palmoplantar circunscrita	Trastorno	17 Casos
560	Síndrome de Marshall	Trastorno	17 Casos
543470	Síndrome de atrofia óptica-ataxia-neuropatía periférica-retraso global del desarrollo	Trastorno	17 Casos
502434	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-reflujo gastroesofágico asociado al gen STAG1	Trastorno	17 Casos
500533	Síndrome de polihidramnios-megalencefalia-epilepsia sintomática	Trastorno	17 Casos
480880	Dismorfia facial restringida a mujeres ligada al cromosoma X-talla baja-atresia de coanas-discapacidad intelectual	Trastorno	17 Casos
477673	Síndrome de microcefalia postnatal-hipotonía infantil-diplejía espástica-disartria-discapacidad intelectual	Trastorno	17 Casos
464760	Anomalía cavitaria familiar del disco óptico	Trastorno	17 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
436159	Síndrome linfoproliferativo autoinmune por haploinsuficiencia CTLA4	Trastorno	17 Casos
435988	Síndrome de disritmia auricular e intestinal crónico	Trastorno	17 Casos
404443	Síndrome de Tatton-Brown-Rahman	Trastorno	17 Casos
399058	Miopatía de inicio tardío asociada a alfa-B-cristalina	Trastorno	17 Casos
363429	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo-signos piramidales-nistagmo-apraxia oculomotora	Trastorno	17 Casos
353298	Síndrome de Roifman	Trastorno	17 Casos
3350	Síndrome de temblor esencial-nistagmo-úlceras duodenal	Trastorno	17 Casos
324381	Miopatía hereditaria por cuerpos de inclusión tipo 4	Trastorno	17 Casos
3204	Síndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset	Trastorno	17 Casos
319595	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del STAT1	Trastorno	17 Casos
300530	Pseudohipoaldosteronismo tipo 2E	Subtipo de trastorno	17 Casos
2318	Síndrome de Joubert con defecto óculo-renal	Trastorno	17 Casos
230839	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 1	Trastorno	17 Casos
227976	Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7	Trastorno	17 Casos
210141	Tetraplejía espástica congénita hereditaria	Trastorno	17 Casos
210115	Osteomielitis multifocal estéril con periostitis y pustulosis	Trastorno	17 Casos
1954	Eritrodermia congénita letal	Trastorno	17 Casos
1908	Embriofetopatía por aminopterina/metotrexato	Trastorno	17 Casos
1325	Síndrome de camptodactilia-taurinúria	Trastorno	17 Casos
1104	Síndrome de anoftalmía plus	Trastorno	17 Casos
93357	Displasia SPONASTRIME	Trastorno	16 Casos
920	Síndrome de abléfaron-macrostomía	Trastorno	16 Casos
85198	Disespondilocondromatosis	Trastorno	16 Casos
71528	Obesidad por deficiencia de prohormona convertasa-I	Subtipo de trastorno	16 Casos
69737	Síndrome de Bosley-Salih-Aloainy	Trastorno	16 Casos
63273	Miopatía distal con afectación de los músculos posteriores de la pierna y de los músculos anteriores de la mano	Trastorno	16 Casos
53296	Colagenoma cutáneo familiar	Trastorno	16 Casos
488191	Infertilidad femenina por arresto meiótico del ovocito	Trastorno	16 Casos
464282	Síndrome de paraparesia espástica-retraso grave del desarrollo-epilepsia	Trastorno	16 Casos
457279	Síndrome de discapacidad intelectual-macrocefalia-hipotonía-alteraciones de la conducta	Trastorno	16 Casos
397606	Amiloidosis sistémica PrP	Trastorno	16 Casos
369861	Síndrome de anemia sideroblástica congénita-inmunodeficiencia de células B-fiebre periódica-retraso del desarrollo	Trastorno	16 Casos
369852	Síndrome de neutropenia congénita-mielofibrosis-nefromegalia	Trastorno	16 Casos
34514	Distrofia muscular de cinturas R7 asociada a teletonina	Trastorno	16 Casos
33067	Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen	Trastorno	16 Casos
319524	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 15	Trastorno	16 Casos
319171	Síndrome de microdelección terminal 17p13.1	Trastorno	16 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
314566	Apraxia progresiva primaria del habla	Trastorno	16 Casos
314376	Obstrucción intestinal en el recién nacido por deficiencia de guanilato-ciclasa 2C	Trastorno	16 Casos
306734	Distonía primaria tipo DYT21	Trastorno	16 Casos
306674	Síndrome de Rufor-Rakeb	Trastorno	16 Casos
293864	Síndrome de hipoplasia del páncreas-atresia intestinal-hipoplasia de la vesícula biliar	Trastorno	16 Casos
289601	Síndrome de calcificación arterial y articular múltiple hereditaria	Trastorno	16 Casos
279943	Neutrofilia hereditaria	Trastorno	16 Casos
261257	Síndrome de microdelección terminal 17p13.3	Trastorno	16 Casos
2538	Síndrome de microgastria-anomalía de reducción de las extremidades	Trastorno	16 Casos
238455	Distonía-parkinsonismo infantil	Trastorno	16 Casos
2102	Deficiencia de GTP-ciclohidrolasa I	Subtipo de trastorno	16 Casos
2089	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa hepática	Trastorno	16 Casos
178355	Displasia de Smith-McCort	Trastorno	16 Casos
1438	Síndrome del cromosoma 10 en anillo	Trastorno	16 Casos
1231	Síndrome de Barber-Say	Trastorno	16 Casos
1195	Atransferrinemia congénita	Trastorno	16 Casos
99954	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4H	Trastorno	15 Casos
98949	Criptoftalmia completa	Subtipo de trastorno	15 Casos
96181	Disomía uniparental materna del cromosoma 6	Trastorno	15 Casos
90796	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia aislada de 17,20-liasa	Trastorno	15 Casos
90400	Escleromixedema sin gammapatía monoclonal	Subtipo de trastorno	15 Casos
88620	Anosmia congénita aislada	Trastorno	15 Casos
88618	Deficiencia de S-adenosilhomocisteina hidrolasa	Trastorno	15 Casos
85146	Síndrome escapulooperoneal neurogénico, tipo Kaeser	Trastorno	15 Casos
79351	Deficiencia de 3-fosfoglicerato deshidrogenasa forma infantil/juvenil	Subtipo de trastorno	15 Casos
79325	ALG8-CDG	Trastorno	15 Casos
79321	ALG3-CDG	Trastorno	15 Casos
79284	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblF	Subtipo de trastorno	15 Casos
79149	Distrofia dermo-condro-coneal	Trastorno	15 Casos
69063	Nefropatía membranosa congénita por aloinmunización fetomaterna por anticuerpos anti-endopeptidasa neutra	Trastorno	15 Casos
570371	Síndrome de Bartter tipo 5	Subtipo de trastorno	15 Casos
53696	Síndrome de artrogriposis-enfermedad de las células del cuerno anterior	Trastorno	15 Casos
527276	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal	Trastorno	15 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
521426	Trastorno del neurodesarrollo asociado al gen PLAA	Trastorno	15 Casos
513456	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-trastornos de la marcha-dismorfia facial	Trastorno	15 Casos
482606	Síndrome ligado al cromosoma X de cicatrización queloide-movilidad articular reducida-aumento de la relación copa/disco óptico	Trastorno	15 Casos
457050	Miopatía mitocondrial autosómica dominante con intolerancia al ejercicio	Trastorno	15 Casos
456369	Miopatía con cuerpos de poliglucosano tipo 2	Trastorno	15 Casos
447997	Síndrome de tetraplejía espástica-cuerpo calloso delgado-microcefalia progresiva postnatal	Trastorno	15 Casos
436169	Trastorno de sangrado asociado a trombomodulina	Trastorno	15 Casos
436144	Síndrome de restricción del crecimiento intrauterino-talla baja-diabetes de inicio precoz en el adulto	Trastorno	15 Casos
401768	Miopatía proximal con signos extrapiramidales	Trastorno	15 Casos
397744	Síndrome de neuropatía periférica-miopatía-ronquera-hipoacusia	Trastorno	15 Casos
397615	Obesidad por deficiencia de CEP19	Subtipo de trastorno	15 Casos
329324	Síndrome de Klippel-Trenaunay invertido	Trastorno	15 Casos
314647	Ataxia cerebelosa no progresiva con discapacidad intelectual	Trastorno	15 Casos
314432	Síndrome de hernia spiegeliana-criptorquidia	Trastorno	15 Casos
280763	Discapacidad intelectual grave y paraparesia espástica progresiva	Trastorno	15 Casos
280633	Síndrome de anomalías congénitas múltiples-hipotonía-epilepsia	Trastorno	15 Casos
250984	Síndrome de Stickler autosómico recesivo	Subtipo de trastorno	15 Casos
221043	Síndrome de poiquilodermia fibrosante hereditaria-contracturas tendinosas-miopatía-fibrosis pulmonar	Trastorno	15 Casos
2075	Síndrome genito-palato-cardíaco	Trastorno	15 Casos
1901	Síndrome de Ehlers-Danlos dermatosparaxis	Trastorno	15 Casos
171680	Lisencefalia por una mutación en el gen TUBA1A	Trastorno	15 Casos
137754	Afección neurológica asociada a la deficiencia de aminoacilasa 1	Trastorno	15 Casos
93356	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Missouri	Trastorno	14 Casos
90390	Síndrome de anoniquia-onicondistrofia	Subtipo de trastorno	14 Casos
88659	Nefropatía progresiva con hipertensión autosómica dominante	Trastorno	14 Casos
75378	Tricromacia oligocónica	Trastorno	14 Casos
589515	Síndrome de discapacidad del desarrollo-ataxia-epilepsia asociado al gen PUM1	Trastorno	14 Casos
562528	Síndrome de contracturas congénitas faciales y de las extremidades-hipotonía-retraso del desarrollo	Trastorno	14 Casos
508529	Epidermólisis ampollosa simple intermedia con miocardiopatía	Trastorno	14 Casos
480907	Síndrome de discapacidad intelectual-retraso global del	Trastorno	14 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	desarrollo-dismorfia facial-remanente caudal del sacro ligado al cromosoma X		
480483	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 4	Subtipo de trastorno	14 Casos
466718	Epiteliopatía pigmentaria retiniana arrugada de Martinica	Trastorno	14 Casos
457351	Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual-hipoacusia neurosensorial-epilepsia-tono muscular anómalo	Trastorno	14 Casos
423384	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en JAGN1	Trastorno	14 Casos
401849	Paraparesia espástica autosómica tipo 72	Trastorno	14 Casos
397758	Distrofia retiniana con disfunción retiniana interna y anomalías de las células ganglionares	Trastorno	14 Casos
371007	Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud	Trastorno	14 Casos
369970	Síndrome de microcórnea-miopía con atrofia coriorretiniana-telecanto	Trastorno	14 Casos
369920	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 9	Trastorno	14 Casos
364028	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X por mutaciones en el gen GRIA3	Trastorno	14 Casos
36355	Trastorno de sangrado por un defecto de P2Y12	Trastorno	14 Casos
3363	Síndrome de tricomegalia-degeneración retiniana pigmentaria-talla baja significativa	Trastorno	14 Casos
320375	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 55	Trastorno	14 Casos
314394	Síndrome de talla baja-onicodisplasia-dismorfia facial-hipotricosis	Trastorno	14 Casos
314051	Síndrome de leucoencefalopatía-anomalías del tálamo y tallo cerebral-lactato elevado	Trastorno	14 Casos
313892	Retraso del desarrollo y del lenguaje por deficiencia de SOX5	Subtipo de trastorno	14 Casos
307766	Síndrome de cabello rizado-queratodermia acral-caries	Trastorno	14 Casos
284289	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva de inicio en el adulto	Trastorno	14 Casos
284139	Síndrome similar al Larsen, tipo B3GAT3	Trastorno	14 Casos
2789	Síndrome del meningocele lateral	Trastorno	14 Casos
2719	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Cross	Trastorno	14 Casos
261323	Síndrome de microdeleción 21q22.11q22.12	Trastorno	14 Casos
2435	Síndrome de máculas cutáneas hiper- e hipopigmentadas-retraso del crecimiento-discapacidad intelectual	Trastorno	14 Casos
238750	Síndrome de microdeleción 4q21	Trastorno	14 Casos
2378	Síndrome de Laurin-Sandrow	Trastorno	14 Casos
199351	Distonía-parkinsonismo de inicio en el adulto	Trastorno	14 Casos
1791	Displasia frontofacionasal	Trastorno	14 Casos
168796	Síndrome corazón-mano tipo esloveno	Trastorno	14 Casos
1516	Craneosinostosis bilambdoidea y sagital no sindrómica	Trastorno	14 Casos
139578	Neuropatía sensitiva hereditaria mutilante con paraparesia espástica	Trastorno	14 Casos
137783	Síndrome de contractura letal congénita tipo 3	Trastorno	14 Casos
1193	Síndrome de Atkin-Flaitz	Trastorno	14 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
96055	Tetrasomía 21	Trastorno	13 Casos
939	Aciduria 3 hidroxí-isobutírica	Trastorno	13 Casos
85174	Displasia pseudodiastrófica	Trastorno	13 Casos
79502	Queratodermia palmoplantar punctata tipo 2	Trastorno	13 Casos
79478	Síndrome de Griscelli tipo 3	Subtipo de trastorno	13 Casos
79329	MGAT2-CDG	Trastorno	13 Casos
69739	Síndrome disgenésico del tronco encefálico de Athabaskan	Trastorno	13 Casos
66631	Síndrome CEDNIK	Trastorno	13 Casos
556985	Leucoencefalopatía calcificante-displasia esquelética de inicio precoz	Trastorno	13 Casos
542657	Hiperclorhidrosis aislada	Trastorno	13 Casos
538963	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ITK	Trastorno	13 Casos
538096	Polineuropatía axonal sensitivo-motora neonatal letal autosómica recesiva	Trastorno	13 Casos
50945	Condrodisplasia de Blomstrand letal	Trastorno	13 Casos
476394	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1 asociada al gen PMP2	Trastorno	13 Casos
476102	Enfermedad pediátrica hereditaria similar a Behçet	Trastorno	13 Casos
466934	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen VPS11	Trastorno	13 Casos
448251	Síndrome de ataxia progresiva-sordera autosómico recesivo	Trastorno	13 Casos
443098	Hiperostosis craneal interna	Trastorno	13 Casos
439212	Síndrome de miopatía de inicio precoz-arreflexia-dificultad respiratoria-disfagia	Trastorno	13 Casos
436274	Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxantoma elástico con retinosis pigmentaria	Trastorno	13 Casos
436151	Síndrome de discapacidad intelectual-afasia expresiva-dismorfia facial	Trastorno	13 Casos
435438	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 7	Trastorno	13 Casos
401953	Ataxia episódica con trastornos del habla	Trastorno	13 Casos
399103	Miopatía nebulínica distal	Trastorno	13 Casos
363412	Hipomielinización con afectación del tronco cerebral y de la médula espinal y espasticidad de los miembros inferiores	Trastorno	13 Casos
356978	Aciduria D,L-2-hidroxiglutarica	Trastorno	13 Casos
329813	Disomía uniparental paterna de genoma completo en mosaico	Trastorno	13 Casos
329249	Síndrome grave de resistencia a insulina-obesidad por deficiencia de SH2B1 de inicio precoz	Subtipo de trastorno	13 Casos
3268	Síndrome de sinostosis radiocubital-microcefalia-escoliosis	Trastorno	13 Casos
319605	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X	Trastorno	13 Casos
319547	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del IFNgamma2	Trastorno	13 Casos
313936	Síndrome PENS	Trastorno	13 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
3097	Síndrome de Meacham	Trastorno	13 Casos
306530	Síndrome de parálisis facial hereditaria congénita-hipoacusia variable	Trastorno	13 Casos
3042	Síndrome de discapacidad intelectual-catarata-pabellón auditivo calcificado-miopatía	Trastorno	13 Casos
293958	Síndrome de hipertelorismo-senos preauriculares-obstrucción del conducto lagrimal-sordera	Trastorno	13 Casos
284160	Síndrome de microdelección 8q21.11	Trastorno	13 Casos
280406	Síndrome nefrótico familiar resistente a esteroides asociado a sordera neurosensorial	Trastorno	13 Casos
2802	Anemia sideroblástica ligada al cromosoma X y ataxia espinocerebelosa	Trastorno	13 Casos
2319	Síndrome de Juberg-Hayward	Trastorno	13 Casos
231720	Síndrome de deficiencia de hormonas hipofisarias combinada no adquirida-pérdida de audición neurosensorial-anomalías de la columna vertebral	Trastorno	13 Casos
1788	Disostosis acrofacial tipo Rodríguez	Trastorno	13 Casos
178377	Síndrome de osteoesclerosis-retraso del desarrollo-craneosinostosis	Trastorno	13 Casos
171612	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 37	Trastorno	13 Casos
168549	Displasia espondilometafisaria axial	Trastorno	13 Casos
1435	Síndrome de microdelección Xq21	Trastorno	13 Casos
140969	Síndrome de Saldino-Mainzer	Trastorno	13 Casos
101102	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2H	Trastorno	13 Casos
99672	Síndrome diente-uña de Fried	Trastorno	12 Casos
98772	Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22	Trastorno	12 Casos
96186	Disomía uniparental materna del cromosoma 20	Trastorno	12 Casos
85320	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-macrocefalia-macroorquidia	Trastorno	12 Casos
844	Síndrome de Lown-Ganong-Levine	Trastorno	12 Casos
79328	ALG9-CDG	Trastorno	12 Casos
603689	Síndrome similar a Bohring-Opitz asociado al gen KLHL7	Trastorno	12 Casos
597743	Síndrome de microcefalia-discapacidad intelectual grave-anomalías congénitas múltiples asociado al gen SETD2	Trastorno	12 Casos
59303	Síndrome neonatal de ictiosis-colangitis esclerosante	Trastorno	12 Casos
508533	Síndrome de displasia esquelética-inmunodeficiencia de células T-retraso del desarrollo	Trastorno	12 Casos
505237	Síndrome de crisis de inicio precoz-anomalías de las extremidades distales-dismorfia facial-retraso generalizado del desarrollo	Trastorno	12 Casos
496689	Síndrome de cifoescoliosis-atrofia lateral de la lengua-paraparesia espástica hereditaria	Trastorno	12 Casos
459033	Ataxia-apraxia oculomotora tipo 4	Trastorno	12 Casos
442582	Amiloidosis AH	Trastorno	12 Casos
420573	Inmunodeficiencia combinada grave una deficiencia de CTPS1	Trastorno	12 Casos
412066	Demencia neurodegenerativa asociada al gen PRKAR1B con filamentos intermedios	Trastorno	12 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
363523	Síndrome de hipohidrosis-hipoplasia del esmalte-queratodermia palmoplantar-discapacidad intelectual	Trastorno	12 Casos
314585	Síndrome de sobrecrecimiento 15q	Trastorno	12 Casos
300570	Disgenesia cortical con hipoplasia pontocerebelosa por una mutación en el gen TUBB3	Trastorno	12 Casos
300547	Hipercalcemia del lactante autosómica recesiva	Trastorno	12 Casos
2935	Polisindactilia cruzada	Trastorno	12 Casos
2919	Síndrome orofaciocdigital tipo 5	Trastorno	12 Casos
284460	Retinopatía externa anular aguda	Trastorno	12 Casos
280620	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 6	Trastorno	12 Casos
280384	Síndrome de discapacidad intelectual recesiva-disfunción motora-contracturas articulares múltiples	Trastorno	12 Casos
2662	Síndrome de Keipert	Trastorno	12 Casos
2579	Síndrome de atrofia muscular-ataxia-retinosis pigmentaria-diabetes mellitus	Trastorno	12 Casos
254531	Síndrome de Temple por hipometilación en 14q32.2 del alelo paterno	Subtipo de trastorno	12 Casos
247794	Síndrome de catarata juvenil-microcórnea-gluocosuria renal	Trastorno	12 Casos
244305	Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis	Trastorno	12 Casos
238763	Glaucoma secundario a esferofaquia/ectopia lentis y megalocórnea	Trastorno	12 Casos
2224	Hipertriptofanemia familiar	Trastorno	12 Casos
217377	Síndrome de microduplicación Xp11.22-p11.23	Trastorno	12 Casos
217346	Síndrome de microdelección 19q13.11	Trastorno	12 Casos
210571	Distonía 16	Trastorno	12 Casos
209973	Hemiplejía alternante nocturna benigna de la infancia	Trastorno	12 Casos
199340	Distrofia muscular tipo Selcen	Trastorno	12 Casos
1784	Disostosis acro-fronto-facio-nasal	Trastorno	12 Casos
171829	Síndrome de microdelección 6q16	Trastorno	12 Casos
166035	Síndrome de braquidactilia-talla baja-retinosis pigmentaria	Trastorno	12 Casos
1555	Síndrome de cutis gyrata-acantosis nigricans-craneosinostosis	Trastorno	12 Casos
1487	Síndrome de Cooks	Trastorno	12 Casos
1473	Coloboma-fisura labiopalatina-discapacidad intelectual	Trastorno	12 Casos
1458	Síndrome CODAS	Trastorno	12 Casos
141148	Miohiperplasia hemifacial	Trastorno	12 Casos
1179	Desviación tónica paroxística benigna de la mirada hacia arriba de la infancia con ataxia	Trastorno	12 Casos
1008	Síndrome de alopecia-epilepsia-piorrea-discapacidad intelectual	Trastorno	12 Casos
100046	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo D	Trastorno	12 Casos
98912	Miopatía distal de inicio tardío tipo Maskerbery-Griggs	Trastorno	11 Casos
96172	Síndrome del cromosoma 3 en anillo	Trastorno	11 Casos
91135	Hiperlaxitud de la piel del cuerpo por deficiencia de factor de coagulación dependiente de vitamina K	Trastorno	11 Casos
91132	Síndrome hipotricosis e ictiosis	Trastorno	11 Casos
85336	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X tipo	Trastorno	11 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	Hamel		
83629	Síndrome de leucoencefalopatía-displasia espondiloepimetafisaria	Trastorno	11 Casos
79324	ALG12-CDG	Trastorno	11 Casos
79076	Poliposis juvenil del lactante	Subtipo de trastorno	11 Casos
600663	Trastorno del neurodesarrollo grave-estereotipias motoras-estreñimiento crónico-alteración del ciclo sueño-vigilia asociado al gen NRXN1	Trastorno	11 Casos
597738	Síndrome de Luscan-Lumish	Trastorno	11 Casos
572798	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa asociada al gen WARS2	Trastorno	11 Casos
569816	Linfedema primario de inicio tardío asociado al gen CELSR1	Trastorno	11 Casos
555407	Deficiencia de NAD(P)HX epimerasa	Trastorno	11 Casos
522077	Síndrome de hipotonía infantil-anomalías oculomotoras-movimientos hipercinéticos-retraso del desarrollo	Trastorno	11 Casos
521450	Síndrome multisistémico asociado al gen LAMA5	Trastorno	11 Casos
521406	Síndrome de distonía-parkinsonismo-hipermanganesemia	Trastorno	11 Casos
521308	Síndrome de displasia frontonasal-nariz bífida-anomalías de las extremidades superiores	Trastorno	11 Casos
506307	Síndrome de Stromme	Trastorno	11 Casos
477749	Microangiopatía pontina autosómica dominante con leucoencefalopatía	Trastorno	11 Casos
468661	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 74	Trastorno	11 Casos
464724	Síndrome de insuficiencia hepática aguda infantil asociada a fiebre	Trastorno	11 Casos
457185	Síndrome de encefalomiopatía-miocardiopatía-dificultad respiratoria neonatal	Trastorno	11 Casos
444077	Síndrome de deterioro cognitivo-facies tosca-defectos cardíacos-obesidad-afectación pulmonar-talla baja-displasia esquelética	Trastorno	11 Casos
444051	Síndrome de microdelección 20q11.2	Trastorno	11 Casos
444013	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 23	Trastorno	11 Casos
443988	Ventriculomegalia con enfermedad quística renal	Trastorno	11 Casos
397937	Miopatía por cuerpos de poliglucosano tipo 1	Trastorno	11 Casos
352712	Síndrome de dismorfia facial-inmunodeficiencia-livedo-talla baja	Trastorno	11 Casos
330050	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal asociada al gen DNM1L	Subtipo de trastorno	11 Casos
319189	Mioclonía cortical familiar	Trastorno	11 Casos
313884	Síndrome de microdelección 12p12.1	Subtipo de trastorno	11 Casos
313855	Displasia con huesos incurvados asociada al gen FGFR2	Trastorno	11 Casos
313850	Degeneración cerebelosa-retiniana del lactante	Trastorno	11 Casos
300293	Hipertrigliceridemia y esteatosis hepática infantil transitoria	Trastorno	11 Casos
2987	Síndrome de pterigium antecubital	Trastorno	11 Casos
2959	Síndrome de progeria-talla baja-nevos pigmentados	Trastorno	11 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2854	Síndrome de Fuhrmann	Trastorno	11 Casos
2832	Síndrome de párpado superior anómalo-ausencia de pestañas	Trastorno	11 Casos
280553	Miopatía miofibrilar hipertónica letal del lactante	Trastorno	11 Casos
261349	Síndrome de microdelección 2p15p16.1	Trastorno	11 Casos
238744	Síndrome onico-dígito-mamario	Trastorno	11 Casos
2329	Síndrome de Karsck-Neugebauer	Trastorno	11 Casos
228169	Neurodegeneración estriatal autosómica dominante	Trastorno	11 Casos
2253	Síndrome de hipoplasia foveal-catarata presenil	Trastorno	11 Casos
221120	Síndrome de pseudoaminopterina	Trastorno	11 Casos
217390	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de DOCK8	Trastorno	11 Casos
2163	Síndrome de holoprosencefalia-craneosinostosis	Trastorno	11 Casos
210133	Síndrome de leuconiquia total-lesiones tipo acantosis nigricans-cabello anómalo	Trastorno	11 Casos
2016	Síndrome de fisura palatina-sinequias laterales	Trastorno	11 Casos
1757	Síndrome de dimelia-diplopia fibular	Trastorno	11 Casos
168624	Síndrome de escafocefalia familiar tipo McGillivray	Trastorno	11 Casos
168588	Hiperandrogenismo por deficiencia de cortisona reductasa	Trastorno	11 Casos
166282	Síndrome familiar del seno enfermo	Trastorno	11 Casos
166272	Odontocondrodisplasia	Trastorno	11 Casos
1660	Dermo-odonto-displasia	Trastorno	11 Casos
1497	Disgenesia del cuerpo calloso compleja ligada al cromosoma X	Subtipo de trastorno	11 Casos
1479	Síndrome de comunicación interauricular con defecto de conducción	Trastorno	11 Casos
1031	Síndrome esmalte-renal	Trastorno	11 Casos
99807	Síndrome tipo PEHO	Trastorno	10 Casos
99329	Síndrome 48,YYYY	Trastorno	10 Casos
97340	Síndrome de Hunter-McAlpine	Trastorno	10 Casos
97240	Miopatía con cuerpos cebra	Trastorno	10 Casos
968	Displasia acromesomélica tipo Hunter-Thompson	Trastorno	10 Casos
96178	Síndrome del cromosoma 16 en anillo	Trastorno	10 Casos
958	Síndrome acro-reno-mandibular	Trastorno	10 Casos
93599	Hiperoxaluria primaria tipo 2	Subtipo de trastorno	10 Casos
93406	Sindactilia tipo 5	Trastorno	10 Casos
93398	Genocondromatosis tipo 2	Trastorno	10 Casos
93347	Displasia anauxética	Trastorno	10 Casos
916	Síndrome de Aase-Smith	Trastorno	10 Casos
90398	Liquen mixodematoso localizado con rasgos mixtos de subtipos diferentes	Subtipo de trastorno	10 Casos
86918	Síndrome de queratodermia palmoplantar difuso-acrocianosis	Trastorno	10 Casos
85329	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipotonía-dismorfia facial-comportamiento agresivo	Trastorno	10 Casos
85274	Discapacidad intelectual síndrómica ligada al cromosoma X tipo 7	Trastorno	10 Casos
85163	Síndrome de hipomielinización-catarata congénita	Trastorno	10 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
79503	Ictiosis histrix de Curth-Macklin	Trastorno	10 Casos
79281	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 3	Subtipo de trastorno	10 Casos
79280	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 2	Subtipo de trastorno	10 Casos
79279	Deficiencia de alfa-N-acetilgalactosaminidasa tipo 1	Subtipo de trastorno	10 Casos
79083	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen PPARG	Trastorno	10 Casos
71212	Hiperinsulinismo por deficiencia de 3-hidroxililacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	Trastorno	10 Casos
568062	Displasia linfática generalizada asociada al gen PIEZO1 con hidropesía fetal no inmunológico	Trastorno	10 Casos
567502	Síndrome de inmunodeficiencia de células B-anomalías de las extremidades-malformaciones urogenitales	Trastorno	10 Casos
562569	Síndrome de defectos cardíacos congénitos-dismorfia facial-retraso del desarrollo asociado al gen TMEM94	Trastorno	10 Casos
531151	Síndrome de microdelección 9q21.13	Trastorno	10 Casos
529665	Síndrome de retraso del neurodesarrollo-crisis-anomalías oftálmicas-osteopenia-atrofia cerebelosa	Trastorno	10 Casos
521445	Síndrome de microcefalia-dismorfia facial-anomalías oculares-anomalías congénitas múltiples	Trastorno	10 Casos
506358	Síndrome de Gabriele-de Vries	Trastorno	10 Casos
495274	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	Trastorno	10 Casos
494344	Síndrome de neurodesarrollo asociado al gen RERE	Trastorno	10 Casos
468699	SLC39A8-CDG	Trastorno	10 Casos
466950	Síndrome de dismorfia facial-retraso del desarrollo-alteraciones de la conducta por una mutación puntual en el gen WAC	Subtipo de trastorno	10 Casos
466926	Síndrome de crisis-escoliosis-macrocefalia	Trastorno	10 Casos
464443	COG6-CGD	Trastorno	10 Casos
453504	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	10 Casos
439854	Miocardopatía hipertrófica fatal congénita por una enfermedad del almacenamiento del glucógeno	Trastorno	10 Casos
420789	Encefalopatía autoinmune con parasomnia y apnea obstructiva del sueño	Trastorno	10 Casos
401901	Síndrome similar a la enfermedad de Huntington por expansiones de C9ORF72	Trastorno	10 Casos
399081	Miopatía distal de inicio precoz asociada al gen KLHL9	Trastorno	10 Casos
39	Acromelanosis	Trastorno	10 Casos
363400	Síndrome neurodegenerativo grave con lipodistrofia	Trastorno	10 Casos
352737	Albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura	Subtipo de trastorno	10 Casos
352734	Albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima	Subtipo de trastorno	10 Casos
352641	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva con espasticidad de inicio tardío	Trastorno	10 Casos
35107	Desmosterolosis	Trastorno	10 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
3469	Síndrome de aprosencefalia XK	Trastorno	10 Casos
3439	Síndrome de Von Voss-Cherstvoy	Trastorno	10 Casos
33574	Deficiencia de glutamato-cisteína ligasa	Trastorno	10 Casos
3317	Displasia toraco-laríngeo-pélvica	Trastorno	10 Casos
329228	Talla baja significativa primordial microcefálica por deficiencia de ZNF335	Trastorno	10 Casos
3259	Síndrome de sindactilia-polidactilia-lóbulo auditivo anómalo	Trastorno	10 Casos
324262	Ataxia cerebelosa congénita por deficiencia de MGLUR1 autosómica recesiva	Subtipo de trastorno	10 Casos
319671	Síndrome de Alazami	Trastorno	10 Casos
314662	Síndrome de sobrecrecimiento segmentario progresivo con hiperplasia fibroadiposa	Trastorno	10 Casos
313906	Quiste pancreático congénito	Trastorno	10 Casos
309246	Gangliosidosis GM2, variante AB	Trastorno	10 Casos
3032	Síndrome similar a Meckel asociado al gen NPHP3	Trastorno	10 Casos
3023	Síndrome de atresia del conducto auditivo externo-talud vertical-hipertelorismo	Trastorno	10 Casos
294016	Síndrome de microcefalia-malformación capilar	Trastorno	10 Casos
2880	Deficiencia de fosfoenolpiruvato carboxiquinasa	Trastorno	10 Casos
284227	Síndrome TEMPI	Trastorno	10 Casos
2839	Displasia de hombro y pelvis	Trastorno	10 Casos
280794	Mastocitosis cutánea difusa pseudoxantomatosa	Subtipo de trastorno	10 Casos
280615	Hemoglobinopatía Toms River	Trastorno	10 Casos
276280	Síndrome de hemihiperplasia-lipomatosis múltiple	Trastorno	10 Casos
2658	Talla baja significativa hiperostótica de Lenz-Majewski	Trastorno	10 Casos
263482	Displasia espondiloepifisaria tipo Maroteaux	Trastorno	10 Casos
263458	Hiperinsulinismo por deficiencia de INSR	Trastorno	10 Casos
2590	Síndrome de atrofia muscular espinal-epilepsia mioclónica progresiva	Trastorno	10 Casos
254504	Botulismo por inhalación	Subtipo de trastorno	10 Casos
254411	Liquen plano anular atrófico	Trastorno	10 Casos
2496	Síndrome de mesomelia-sinostosis	Trastorno	10 Casos
240112	Síndrome de parálisis supranuclear progresiva-afasia progresiva no fluida	Subtipo de trastorno	10 Casos
228426	Enfermedad autoinmune multisistémica sindrómica por deficiencia de Itch	Trastorno	10 Casos
2255	Síndrome de hipoplasia pancreática-diabetes-cardiopatía congénita	Trastorno	10 Casos
220465	Síndrome de Laron con inmunodeficiencia	Trastorno	10 Casos
217335	Síndrome RIN2	Trastorno	10 Casos
210144	Síndrome polimalformativo letal tipo Boissel	Trastorno	10 Casos
2072	Síndrome de enfermedad de Gaucher-oftalmoplejía-calcificación cardiovascular	Subtipo de trastorno	10 Casos
2047	Síndrome de Flynn-Aird	Trastorno	10 Casos
2008	Síndrome acro-cardio-facial	Trastorno	10 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
169090	Inmunodeficiencia combinada por disfunción en el canal CRAC	Trastorno	10 Casos
168486	Lipofuscinosis ceroide neuronal congénita	Trastorno	10 Casos
166073	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 6	Trastorno	10 Casos
163966	Condrodisplasia dominante ligada al cromosoma X tipo Chassaing-Lacombe	Trastorno	10 Casos
1627	Delección 5q35	Trastorno	10 Casos
1568	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-malformación de Dandy-Walker-enfermedad de los ganglios basales-crisis	Trastorno	10 Casos
1471	Síndrome de coloboma macular-braquidactilia tipo B	Trastorno	10 Casos
1443	Síndrome del cromosoma 19 en anillo	Trastorno	10 Casos
1439	Síndrome del cromosoma 12 en anillo	Trastorno	10 Casos
1426	Displasia de Greenberg	Trastorno	10 Casos
141007	Síndrome orofaciocdigital tipo 9	Trastorno	10 Casos
139426	Mioclonía perioral con ausencias	Trastorno	10 Casos
139406	Encefalopatía por deficiencia de prosaposina	Trastorno	10 Casos
1336	Síndrome de hiperqueratosis-hiperpigmentación	Trastorno	10 Casos
1313	Síndrome de calcificación del plexo coroideo infantil	Trastorno	10 Casos
1263	Displasia en boomerang	Trastorno	10 Casos
1171	Síndrome de ataxia cerebelosa-arreflexia-pies cavos-atrofia óptica-hipoacusia neurosensorial	Trastorno	10 Casos
1150	Síndrome de artrogriposis múltiple congénita-cara de silbido	Trastorno	10 Casos
101111	Ataxia espinocerebelosa tipo 25	Trastorno	10 Casos
101007	Paraparesia espástica autosómica recesiva, tipo 27	Trastorno	10 Casos
1010	Queratodermia palmoplantar autosómica dominante y alopecia congénita	Trastorno	10 Casos
100994	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 13	Trastorno	10 Casos
99014	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 5	Trastorno	9 Casos
94124	Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal tipo 1	Trastorno	9 Casos
93952	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Hedera	Trastorno	9 Casos
93317	Displasia espondilometafisaria tipo Sedaghatian	Trastorno	9 Casos
85338	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-ataxia-apraxia	Trastorno	9 Casos
85286	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shashi	Trastorno	9 Casos
85199	Síndrome de craneosinostosis-anomalías anales-poroqueratosis	Trastorno	9 Casos
83619	Síndrome de macrostomia-apéndices preauriculares-oftalmoplejía externa	Trastorno	9 Casos
79405	Epidermólisis ampollosa juntural inversa	Trastorno	9 Casos
79322	DPM1-CDG	Trastorno	9 Casos
505208	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 8	Trastorno	9 Casos
502423	Síndrome de miopatía mitocondrial-ataxia cerebelosa-retinopatía pigmentaria	Trastorno	9 Casos
488197	Síndrome de distrofia retiniana progresiva-coloboma de	Trastorno	9 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	iris-catarata congénita familiar		
480851	Trombocitopenia hereditaria con mielofibrosis de inicio precoz	Trastorno	9 Casos
477814	Síndrome de microcefalia progresiva-crisis-ceguera cortical-retraso del desarrollo	Trastorno	9 Casos
438075	Cetoacidosis por deficiencia del transportador de monocarboxilato 1	Trastorno	9 Casos
425120	Vasculopatía con inicio en el lactante asociada al gen STING	Trastorno	9 Casos
420561	Síndrome de Temple-Baraitser	Trastorno	9 Casos
401945	Enfermedad de Moyamoya con acalasia de inicio precoz	Trastorno	9 Casos
397787	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de IKK2	Trastorno	9 Casos
397750	Parálisis periódica con neuropatía motora distal de inicio tardío	Trastorno	9 Casos
397612	Síndrome de macrocefalia-retraso del desarrollo	Trastorno	9 Casos
370927	SSR4-CDG	Trastorno	9 Casos
363710	Ataxia espinocerebelosa tipo 37	Trastorno	9 Casos
35704	Deficiencia de L-arginina:glicina amidinotransferasa	Trastorno	9 Casos
35701	Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA (HMG) sintasa	Trastorno	9 Casos
352745	Albinismo oculocutáneo tipo 7	Trastorno	9 Casos
329478	Miopatía distal del adulto por una mutación en el gen VCP	Trastorno	9 Casos
324585	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante con dolor neuropático	Trastorno	9 Casos
319199	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 53	Trastorno	9 Casos
314679	Síndrome cerebro-facio-articular	Trastorno	9 Casos
314466	Síndrome de Meigs atípico	Trastorno	9 Casos
300179	Síndrome de Ehlers-Danlos cifoescolótico por deficiencia de FKBP22	Subtipo de trastorno	9 Casos
2952	Síndrome de pulgares en aducción-artrogriposis, tipo Christian	Trastorno	9 Casos
293948	Síndrome de microdelección 1p21.3	Trastorno	9 Casos
293939	Síndrome de microduplicación Xq28 terminal	Trastorno	9 Casos
2808	Parálisis de músculos de laringe	Trastorno	9 Casos
280679	Síndrome de angiopatía de Moyamoya-talla baja-dismorfia facial-hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno	9 Casos
2680	Síndrome de neuropatía por hipomielinización-artrogriposis	Trastorno	9 Casos
263487	COG5-CDG	Trastorno	9 Casos
261190	Síndrome de microdelección 15q14	Subtipo de trastorno	9 Casos
2557	Síndrome de Mietens	Trastorno	9 Casos
254525	Síndrome de Temple por microdelección paterna 14q32.2	Subtipo de trastorno	9 Casos
251279	Síndrome de microftalmia-retinosis pigmentaria-foveosquisis-drusas del disco óptico	Trastorno	9 Casos
231531	Síndrome de Hermansky-Pudlak por deficiencia de BLOC-1	Subtipo de trastorno	9 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
231154	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia parcial de RAG1	Trastorno	9 Casos
228003	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CORO1A	Trastorno	9 Casos
2213	Síndrome hipertelorismo-microtia-hendidura facial	Trastorno	9 Casos
221039	Poiquilodermia esclerosante hereditaria tipo Weary	Trastorno	9 Casos
209951	Paraparesia espástica autosómica tipo 18	Trastorno	9 Casos
169095	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de FOXP1	Trastorno	9 Casos
168558	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY-insuficiencia suprarrenal por deficiencia de CYP11A1	Trastorno	9 Casos
163979	Síndrome de discapacidad intelectual-anomalías craneofaciales ligadas al X	Trastorno	9 Casos
1553	Síndrome de Curry-Jones	Trastorno	9 Casos
1512	Síndrome de Crane Heise	Trastorno	9 Casos
140936	Síndrome de Lelis	Trastorno	9 Casos
137628	Síndrome de anomalías cardíacas-heterotaxia	Trastorno	9 Casos
1345	Síndrome de miocardiopatía-cataratas-enfermedad de la cadera y la columna vertebral	Trastorno	9 Casos
1292	Síndrome de braquimorfismo-oncodisplasia-disfalangismo	Trastorno	9 Casos
1264	Síndrome trico-retino-dento-digital	Trastorno	9 Casos
1120	Síndrome de agenesia pulmonar-defecto cardíaco-anomalías del pulgar	Trastorno	9 Casos
1000	Albinismo ocular con sordera sensorial tardía	Trastorno	9 Casos
99330	Síndrome 49,XYYYY	Trastorno	8 Casos
98807	Distonía primaria tipo DYT13	Trastorno	8 Casos
922	Acilia nasal familiar	Trastorno	8 Casos
85273	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Abidi	Trastorno	8 Casos
79350	Deficiencia de 3-fosfoserina fosfatasa, forma infantil/juvenil	Subtipo de trastorno	8 Casos
79333	COG7-CDG	Trastorno	8 Casos
79323	MPDU1-CDG	Trastorno	8 Casos
600731	Síndrome de Clark-Baraitser	Trastorno	8 Casos
597201	Enfermedad inflamatoria intestinal asociada al gen TRIM22	Trastorno	8 Casos
572013	Síndrome de lencefalia posterior-puente aplanado y defecto cruzado de línea media medular	Trastorno	8 Casos
542585	Síndrome de neuropatía auditiva-atrofia óptica	Trastorno	8 Casos
536516	Síndrome de Ehlers-Danlos miopático	Trastorno	8 Casos
519388	Disgenesia del segmento anterior autosómica recesiva	Trastorno	8 Casos
514352	Síndrome congénito de braquiesófago-estómago intratorácico-anomalías vertebrales	Trastorno	8 Casos
502430	Síndrome de cresta metópica-ptosis-dismorfia facial	Trastorno	8 Casos
496790	Síndrome de anomalías oculares-neuropatía axonal-retraso del desarrollo	Trastorno	8 Casos
494526	Discinesia generalizada con afectación orofacial de inicio en la lactancia	Trastorno	8 Casos
494444	Síndrome de hipoacusia neurosensorial-trombocitopenia	Trastorno	8 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	asociado al gen DIAPH1		
476093	Síndrome de neuropatía motora distal axonal-miopatía miofibrilar autosómico dominante	Trastorno	8 Casos
468684	CCDC115-CDG	Trastorno	8 Casos
466722	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 77	Trastorno	8 Casos
464336	Enfermedad BENTA	Trastorno	8 Casos
459061	Síndrome de displasia craneofacial-talla baja-anomalías ectodérmicas-discapacidad intelectual	Trastorno	8 Casos
457485	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-trastorno del neurodesarrollo-tórax pequeño	Trastorno	8 Casos
457406	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 4	Trastorno	8 Casos
438274	Hiper glucagonemia asociada al gen GCGR	Trastorno	8 Casos
435845	Síndrome de espasticidad neonatal letal-encefalopatía epiléptica	Trastorno	8 Casos
435638	Síndrome de microdelección 3p25.3	Trastorno	8 Casos
420686	Síndrome de cabello lanoso-queratodermia palmoplantar	Trastorno	8 Casos
404454	Síndrome de alacrimia-coreoatetosis-disfunción hepática	Trastorno	8 Casos
401942	Hendidura media del labio superior e inferior familiar	Trastorno	8 Casos
397715	Síndrome de Joubert con distrofia torácica asfixiante de Jeune	Trastorno	8 Casos
397590	Síndrome de Silver-Russell por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	8 Casos
391408	Síndrome de microcefalia primaria-discapacidad intelectual leve-diabetes de inicio juvenil	Trastorno	8 Casos
370943	Síndrome de trastorno del espectro autista-epilepsia-artrogriposis	Trastorno	8 Casos
352675	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 6	Trastorno	8 Casos
352670	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo F	Trastorno	8 Casos
352649	Enfermedad del transporte vesicular cerebral de dopamina-serotonina	Trastorno	8 Casos
352479	Distrofia muscular de cinturas R20 asociada al gen ISPD	Trastorno	8 Casos
3474	Síndrome CHIME	Trastorno	8 Casos
33572	Deficiencia de 5-oxoprolinasa	Trastorno	8 Casos
331226	Susceptibilidad a infecciones por deficiencia de TYK2	Trastorno	8 Casos
329258	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Q	Trastorno	8 Casos
324321	Disfunción del nodo sinusal y sordera	Trastorno	8 Casos
3219	Síndrome de Fountain	Trastorno	8 Casos
3216	Síndrome de sordera conductiva-malformación del pabellón auricular	Trastorno	8 Casos
314811	Talla baja por deficiencia de GHSR	Trastorno	8 Casos
314637	Miocardopatía hipertrófica mitocondrial con acidosis láctica por deficiencia de MTO1	Trastorno	8 Casos
306577	Neuropatía de fibras finas ligada a canalopatías de sodio	Trastorno	8 Casos
306558	Síndrome de microcefalia primaria-epilepsia-diabetes neonatal permanente	Trastorno	8 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
306547	Síndrome de porencefalia-microcefalia-catarata congénita bilateral	Trastorno	8 Casos
3019	Síndrome de Ramon	Trastorno	8 Casos
2958	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-dismorfia-atrofia cerebral	Trastorno	8 Casos
2934	Síndrome de polisindactilia-malformación cardíaca	Trastorno	8 Casos
2885	Síndrome de piebaldismo-neuropatías	Trastorno	8 Casos
2812	Síndrome de la piel rígida de Parana	Trastorno	8 Casos
280325	Deleción terminal 12p	Trastorno	8 Casos
280071	ALG11-CDG	Trastorno	8 Casos
276432	Síndrome de Ogden	Trastorno	8 Casos
263665	Enteropatía de células NK	Trastorno	8 Casos
261483	Síndrome de duplicación Xq27.3q28	Trastorno	8 Casos
261211	Síndrome de microdeleción 16p11.2p12.2	Trastorno	8 Casos
2563	Síndrome MOMO	Trastorno	8 Casos
2561	Síndrome de molares piramidales-labio superior anómalo	Trastorno	8 Casos
254528	Síndrome de Kagami-Ogata por microdeleción materna 14q32.2	Subtipo de trastorno	8 Casos
251290	Foramina parietal con hipoplasia clavicular	Trastorno	8 Casos
244310	RFT1-CDG	Trastorno	8 Casos
2371	Síndrome similar a Larsen letal	Trastorno	8 Casos
2351	Síndrome de Kousseff	Trastorno	8 Casos
2326	Síndrome de Kallmann-cardiopatía	Trastorno	8 Casos
231736	Síndrome de microcórnea-megalolenticonus posterior-persistencia de la vasculatura fetal-coloboma	Trastorno	8 Casos
2252	Síndrome de hipoplasia radial-pulgares trifalángicos-hipospadias-diastrama maxilar	Trastorno	8 Casos
221054	Acrocefalopolidactilia	Trastorno	8 Casos
2206	Hiperostosis vertebral anquilosante con tilosis	Trastorno	8 Casos
2180	Síndrome de hidrocefalia-displasia costoventral-anomalía de Sprengel	Trastorno	8 Casos
2107	Síndrome de Hall-Riggs	Trastorno	8 Casos
2013	Síndrome de fisura palatina-orejas grandes-talla baja	Trastorno	8 Casos
1884	Síndrome de ectopia de cristalino-distrofia corioretinana-miopía	Trastorno	8 Casos
1852	Displasia retiniana ligada a X	Trastorno	8 Casos
1824	Síndrome de Lowry-Wood	Trastorno	8 Casos
178506	Calcificación cerebral tipo Rajab	Trastorno	8 Casos
178389	Síndrome de osteopetrosis-hipogammaglobulinemia	Trastorno	8 Casos
1655	Síndrome de derivados mullerianos-linfangiectasia-polidactilia	Trastorno	8 Casos
163956	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Nascimento	Trastorno	8 Casos
157965	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen SLC391A13	Subtipo de trastorno	8 Casos
1454	Síndrome de Joubert con defecto hepático	Trastorno	8 Casos
1450	Síndrome del cromosoma 8 en anillo	Trastorno	8 Casos
137639	Síndrome de leucodistrofia-hipodoncia-ataxia-	Subtipo de	8 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	hipomielinización	trastorno	
1366	Queratodermia palmoplantar autosómica recesiva y alopecia congénita	Trastorno	8 Casos
1327	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 1	Trastorno	8 Casos
1318	Campomelia tipo Cumming	Trastorno	8 Casos
1278	Síndrome de braquidactilia-hallux varus preaxial	Trastorno	8 Casos
1226	Síndrome de Bamforth	Trastorno	8 Casos
1188	Síndrome de ataxia-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno	8 Casos
99843	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo II	Subtipo de trastorno	7 Casos
99710	Acroqueratodermia punteada con pigmentación similar a pecas	Trastorno	7 Casos
93382	Braquidactilia A6	Trastorno	7 Casos
93316	Displasia espondilometafisaria tipo Schmidt	Trastorno	7 Casos
929	Síndrome de acalasia-microcefalia	Trastorno	7 Casos
90103	Síndrome de Charcot-Marie-Tooth-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno	7 Casos
85334	Síndrome neurodegenerativo ligado al cromosoma X tipo Bertini	Trastorno	7 Casos
85194	Síndrome espondilo-ocular	Trastorno	7 Casos
83620	Anendocrinosis entérica	Trastorno	7 Casos
79094	Síndrome de Grange	Trastorno	7 Casos
71526	Obesidad por deficiencia de pro-opiomelanocortin	Subtipo de trastorno	7 Casos
65282	Síndrome de Carvajal	Trastorno	7 Casos
589608	Hipopigmentación lineal y asimetría craneofacial con anomalías acrales, oculares y cerebrales	Trastorno	7 Casos
589527	Ataxia espino-cerebelosa tipo 45	Trastorno	7 Casos
589442	Síndrome de talla baja-displasia esquelética-degeneración retiniana-discapacidad intelectual-hipoacusia neurosensorial	Trastorno	7 Casos
562559	Síndrome de protrusión maxilar anterior-estrabismo-discapacidad intelectual	Trastorno	7 Casos
544628	Síndrome de Fanconi atípico-hiperinsulinismo neonatal	Trastorno	7 Casos
538101	Neuropatía axonal congénita con encefalopatía	Trastorno	7 Casos
536532	Síndrome de Ehlers-Danlos similar al tipo clásico 2	Trastorno	7 Casos
529977	Síndrome de disregulación inmunológica-enfermedad inflamatoria intestinal-artritis-infecciones recurrentes-linfopenia	Trastorno	7 Casos
513436	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 78	Trastorno	7 Casos
508476	Síndrome de labio leporino y paladar hendido-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco congénito-hipoacusia	Trastorno	7 Casos
508093	Síndrome MEPAN	Trastorno	7 Casos
504530	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de moesina	Trastorno	7 Casos
500548	Displasia metafisaria osteoesclerótica	Trastorno	7 Casos
500180	Síndrome de regresión cognitiva y motora de inicio en la infancia con trastorno del movimiento extrapiramidal	Trastorno	7 Casos
497764	Ataxia espino-cerebelosa tipo 43	Trastorno	7 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
496693	Síndrome de onfalocelo-hernia diafragmática-anomalías cardiovasculares-defecto del rayo radial	Trastorno	7 Casos
488650	Miopatía distal tipo Tateyama	Trastorno	7 Casos
487825	Síndrome de Pierpont	Trastorno	7 Casos
486811	Atrofia muscular espinal de inicio prenatal con fracturas óseas congénitas	Trastorno	7 Casos
477857	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del receptor RORgamma	Trastorno	7 Casos
468666	Anhidrosis generalizada aislada con glándulas sudoríparas normales	Trastorno	7 Casos
467166	Disgiria asociada a una tubulinopatía	Trastorno	7 Casos
466703	TMEM199-CDG	Trastorno	7 Casos
459051	Displasia espondiloepifisaria tipo Stanescu	Trastorno	7 Casos
457375	Trastorno neurológico con cataratas y afectación cardíaca letal infantil asociado al gen ITPA	Trastorno	7 Casos
447896	Síndrome de temblor-ataxia-hipomielinización central	Subtipo de trastorno	7 Casos
439822	Síndrome por haploinsuficiencia de PDE4D	Trastorno	7 Casos
436242	Enfermedad de conducción cardíaca infrahisiana-taquiarritmia auricular familiar	Trastorno	7 Casos
435387	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2Y	Trastorno	7 Casos
404463	Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos	Trastorno	7 Casos
404440	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial por haploinsuficiencia de SETD5	Trastorno	7 Casos
401785	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 62	Trastorno	7 Casos
399086	Miopatía distal finlandesa de aparición en las extremidades superiores	Trastorno	7 Casos
397695	Síndrome de microdelección 3q27.3	Trastorno	7 Casos
391646	Síndrome de Feingold tipo 2	Subtipo de trastorno	7 Casos
370022	Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos	Trastorno	7 Casos
369950	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-macrocefalia-obesidad	Trastorno	7 Casos
369939	Síndrome de discapacidad motora e intelectual grave-hipoacusia neurosensorial-distonía	Trastorno	7 Casos
363992	Síndrome de ictiosis-talla baja-braquidactilia-microesferofaquia	Trastorno	7 Casos
363432	Ataxia cerebelosa congénita autosómica recesiva por deficiencia de GRID2	Subtipo de trastorno	7 Casos
363396	Síndrome de miopía alta-sordera neurosensorial	Trastorno	7 Casos
357001	Síndrome de microdelección 19p13.13	Trastorno	7 Casos
352587	Epilepsia focal-discapacidad intelectual-malformación cerebro-cerebelosa	Trastorno	7 Casos
352582	Epilepsia mioclónica familiar del lactante	Trastorno	7 Casos
33573	Deficiencia de gamma-glutamil transpeptidasa	Trastorno	7 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
3341	Síndrome de tortícolis-queloides-criptorquidia-displasia renal	Trastorno	7 Casos
329802	Síndrome de microduplicación 5p13	Trastorno	7 Casos
329329	Paquigiria frontotemporal autosómica recesiva	Trastorno	7 Casos
324632	Infección por el virus Hendra	Trastorno	7 Casos
320355	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 41	Trastorno	7 Casos
319623	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X por deficiencia de CYBB	Subtipo de trastorno	7 Casos
319504	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 8	Trastorno	7 Casos
3194	Síndrome corneo-dermo-óseo	Trastorno	7 Casos
317476	Inmunodeficiencia ligada al cromosoma X con defectos del magnesio, infección por el virus de Epstein-Barr y neoplasia	Trastorno	7 Casos
314689	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de STK4	Trastorno	7 Casos
314655	Síndrome de hipotonía-crisis-encefalopatía neonatal grave por microdelección 5q31.3	Subtipo de trastorno	7 Casos
308425	Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa	Trastorno	7 Casos
3078	Discapacidad intelectual grave ligada al cromosoma X, tipo Gustavson	Trastorno	7 Casos
300382	Síndrome de aspecto progeroide y marfanoide-lipodistrofia	Trastorno	7 Casos
293978	Síndrome de insuficiencia de la adenohipófisis-inmunodeficiencia variable	Trastorno	7 Casos
293165	Síndrome de piel frágil-cabello lanoso-queratodermia palmoplantar	Trastorno	7 Casos
2920	Síndrome de Oliver	Trastorno	7 Casos
2872	Síndrome cardiocraneal tipo Pfeiffer	Trastorno	7 Casos
280365	Laminopatía lipodistrófica grave autosómica semidominante	Trastorno	7 Casos
2645	Displasia osteoglofónica	Trastorno	7 Casos
263347	Síndrome MRCS	Trastorno	7 Casos
261279	Síndrome de microdelección 17q23.1q23.2	Trastorno	7 Casos
261229	Síndrome de microduplicación 14q11.2	Trastorno	7 Casos
261204	Síndrome de microduplicación 16p11.2p12.2	Trastorno	7 Casos
2598	Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica	Trastorno	7 Casos
2560	Síndrome de Möbius-neuropatía axonal-hipogonadismo hipogonadotrópico	Trastorno	7 Casos
254930	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 7	Trastorno	7 Casos
254534	Síndrome de Kagami-Ogata por hipermetilación en 14q32.2 del alelo materno	Subtipo de trastorno	7 Casos
247198	Atrofia cerebral y cerebelosa progresiva	Trastorno	7 Casos
2439	Síndrome de Patterson-Stevenson-Fontaine	Trastorno	7 Casos
228379	Tricodisplasia espinulosa asociada a virus	Trastorno	7 Casos
228190	Síndrome de ductus arterioso persistente-válvula aórtica bicúspide-anomalías de las manos	Trastorno	7 Casos
2232	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno	7 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	primario-alopecia parcial		
2141	Síndrome de defecto diafragmático-anomalía de las extremidades-defecto craneal	Trastorno	7 Casos
211067	Ataxia episódica tipo 5	Trastorno	7 Casos
209970	Ataxia episódica tipo 7	Trastorno	7 Casos
2095	Síndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	Trastorno	7 Casos
199332	Síndrome endocrino-cerebro-osteodisplásico	Trastorno	7 Casos
1875	Síndrome de distrofia muscular congénita-catarata infantil-hipogonadismo	Trastorno	7 Casos
1858	Síndrome de displasia esquelética-epilepsia-talla baja	Trastorno	7 Casos
1842	Displasia ósea letal tipo Holmgren	Trastorno	7 Casos
1818	Displasia ectodérmica tipo trico-odonto-oniqual	Trastorno	7 Casos
178338	Síndrome de sensibilidad a UV	Trastorno	7 Casos
168566	Enfermedad mitocondrial letal por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 3	Trastorno	7 Casos
163976	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Van Esch	Trastorno	7 Casos
163693	Síndrome de microdelección 2p21	Trastorno	7 Casos
1574	Síndrome de degeneración retiniana-nanoftalmia-glaucoma	Trastorno	7 Casos
140952	Síndrome de sindactilia-telecanto-malformaciones renales y anogenitales	Trastorno	7 Casos
139474	Síndrome de microduplicación 17q11.2	Trastorno	7 Casos
1299	Síndrome branquio-esqueleto-genital	Trastorno	7 Casos
1131	Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X	Trastorno	7 Casos
1078	Síndrome de anquilosis de pulgares-braquidactilia-discapacidad intelectual	Trastorno	7 Casos
101078	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 4	Trastorno	7 Casos
101008	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 28	Trastorno	7 Casos
999	Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine	Trastorno	6 Casos
99141	Atresia posterior de coanas-síndrome de linfedema	Trastorno	6 Casos
991	Síndrome PAGOD	Trastorno	6 Casos
98893	Distrofia muscular congénita tipo 1B	Trastorno	6 Casos
91498	Parálisis congénita del nervio troclear, forma familiar	Trastorno	6 Casos
85276	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Armfield	Trastorno	6 Casos
79156	Síndrome de crisis-discapacidad intelectual por hidroxilsinuria	Trastorno	6 Casos
79106	Síndrome de Eiken	Trastorno	6 Casos
66518	Síndrome de quintos metacarpianos cortos-resistencia a la insulina	Trastorno	6 Casos
569274	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 5	Trastorno	6 Casos
565624	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 39	Trastorno	6 Casos
555402	Deficiencia de NAD(P)HX deshidratasa	Trastorno	6 Casos
541423	Síndrome de retraso del crecimiento-discapacidad intelectual-hepatopatía	Trastorno	6 Casos
538958	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de CD70	Trastorno	6 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
512260	Ataxia cerebelosa congénita por una mutación en el gen RNU12	Trastorno	6 Casos
508523	Hiperfenilalaninemia por deficiencia de DNAJC12	Trastorno	6 Casos
505242	Síndrome de regresión psicomotor-apraxia oculomotora-trastornos del movimiento-nefropatía	Trastorno	6 Casos
500545	Trastorno grave del neurodesarrollo con dificultades para alimentarse-movimientos estereotipados de las manos-cataratas bilaterales	Trastorno	6 Casos
500055	Síndrome de microdelección 16p13.2	Subtipo de trastorno	6 Casos
496756	Síndrome de encefalopatía progresiva-ataxia espástica-atrofia muscular espinal distal de inicio precoz	Trastorno	6 Casos
495879	Agenesia congénita del escroto	Trastorno	6 Casos
495844	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen C11ORF73	Trastorno	6 Casos
488642	Trastorno de discapacidad intelectual-neurodesarrollo asociado al gen TELO2	Trastorno	6 Casos
480898	Síndrome de retraso global del desarrollo-anomalías visuales-atrofia cerebelosa progresiva-hipotonía truncal	Trastorno	6 Casos
467176	Síndrome grave de hipotonía-retraso del desarrollo psicomotor-estrabismo-defecto septal cardíaco	Trastorno	6 Casos
466791	Síndrome de macrocefalia-discapacidad intelectual-no compactación del ventrículo izquierdo	Trastorno	6 Casos
466688	Síndrome de discapacidad intelectual grave-agenesia del cuerpo caloso-dismorfia facial-ataxia cerebelosa	Trastorno	6 Casos
464288	Síndrome de talla baja-braquidactilia-obesidad-retraso global del desarrollo	Trastorno	6 Casos
457378	Osteocondrodisplasia letal compleja	Trastorno	6 Casos
447980	Síndrome de microduplicación 19p13.3	Trastorno	6 Casos
444463	Síndrome de anemia hemolítica autoinmune-trombocitopenia autoinmune-inmunodeficiencia primaria	Trastorno	6 Casos
436141	Síndrome de discapacidad intelectual grave-hipotonía-estrabismo-cara tosca-pies plano-valgos	Trastorno	6 Casos
436003	Síndrome de Pierre Robin-contracturas-retraso del desarrollo	Trastorno	6 Casos
423454	Síndrome de anomalías en uñas y dientes-queratodermia palmoplantar marginal-hiperpigmentación oral	Trastorno	6 Casos
401874	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 2	Trastorno	6 Casos
401777	Síndrome de atrofia óptica-discapacidad intelectual	Trastorno	6 Casos
398127	Escleroderma neonatal	Trastorno	6 Casos
370088	Síndrome de insuficiencia hepática aguda-afectación multisistémica del lactante	Trastorno	6 Casos
363540	Leucoencefalopatía con ataxia cerebelosa leve y edema de sustancia blanca	Trastorno	6 Casos
357329	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de IL21R	Trastorno	6 Casos
352682	Lisencefalia en empedrado sin afectación muscular u ocular	Trastorno	6 Casos
352654	Síndrome de neurodegeneración progresiva-ceguera-ataxia-espasticidad de inicio precoz	Trastorno	6 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
352447	Síndrome de oftalmoplejía externa progresiva-miopatía-emaciación	Trastorno	6 Casos
3316	Síndrome de Thomas	Trastorno	6 Casos
3246	Sinfalangismo-anomalías múltiples de manos y pies	Trastorno	6 Casos
324569	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 8	Trastorno	6 Casos
319651	Anemia megaloblástica constitucional con enfermedad neurológica grave	Trastorno	6 Casos
319612	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas ligada al cromosoma X por deficiencia de IKBKG	Subtipo de trastorno	6 Casos
319574	Susceptibilidad mendeliana autosómica recesiva a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFNgammaR2	Trastorno	6 Casos
319563	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia completa del ISG15	Trastorno	6 Casos
3175	Síndrome de espasticidad-discapacidad intelectual-epilepsia ligado al cromosoma X	Trastorno	6 Casos
317428	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de ORAI1	Subtipo de trastorno	6 Casos
314667	TMEM165-CDG	Trastorno	6 Casos
314399	Aplasia y mielodisplasia autosómica dominante	Trastorno	6 Casos
3077	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-psicosis-macroorquidia	Trastorno	6 Casos
3074	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja-hipertelorismo	Trastorno	6 Casos
3038	Síndrome de retraso del habla-asimetría facial-estrabismo-incisura de lóbulo auditivo	Trastorno	6 Casos
289513	Síndrome de microdelección 12q15q21.1	Trastorno	6 Casos
2824	Síndrome de paraparesia-discapacidad intelectual-hiperqueratosis	Trastorno	6 Casos
2815	Síndrome de paraparesia espástica-sordera	Trastorno	6 Casos
2804	Síndrome W	Trastorno	6 Casos
2793	Síndrome oto-onico-peroneal	Trastorno	6 Casos
2743	Síndrome de oftalmoplejía-discapacidad intelectual-lengua escrotal	Trastorno	6 Casos
254361	Distrofia muscular de cinturas R17 asociada a plectina	Trastorno	6 Casos
254346	Síndrome de microdelección 19p13.12	Trastorno	6 Casos
254343	Síndrome de ataxia espástica autosómica recesiva-atrofia óptica-disartria	Trastorno	6 Casos
247815	Ataxia autosómica recesiva por deficiencia de PEX10	Trastorno	6 Casos
2464	Síndrome marfanoide tipo De Silva	Trastorno	6 Casos
2339	Síndrome de queratosis folicular-talla baja significativa-atrofia cerebral	Trastorno	6 Casos
2328	Síndrome de Kapur-Toriello	Trastorno	6 Casos
230851	Síndrome de Ehlers-Danlos cardíaco-valvular	Trastorno	6 Casos
2306	Síndrome similar al síndrome por isotretinoína	Trastorno	6 Casos
2230	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-alopecia fronto parietal	Trastorno	6 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
211017	Ataxia espinocerebolosa tipo 30	Trastorno	6 Casos
2057	Síndrome de blefarofimosis-ptosis-esotropía-sindactilia-talla baja	Trastorno	6 Casos
1951	Síndrome de epilepsia-telangiectasia	Trastorno	6 Casos
1808	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie	Trastorno	6 Casos
178303	Síndrome de microdeleción 8q22.1	Trastorno	6 Casos
169464	Deficiencia primaria de CD59	Trastorno	6 Casos
168984	Síndrome CLAPO	Trastorno	6 Casos
1661	Dermoide corneal ligado al cromosoma X	Trastorno	6 Casos
157820	Síndrome de sudoración inducida por frío	Trastorno	6 Casos
1307	Síndrome de deficiencias en las extremidades distales-micrognatía	Trastorno	6 Casos
1051	Síndrome de Ramos-Arroyo	Trastorno	6 Casos
100071	Trisomía 3 en mosaico	Trastorno	6 Casos
98676	Atrofia óptica autosómica recesiva aislada	Trastorno	5 Casos
97341	Maculopatía placoidea persistente	Trastorno	5 Casos
94056	Sinostosis húmero-cubital	Trastorno	5 Casos
93352	Displasia espondiloepimetáfisaria tipo Shohat	Trastorno	5 Casos
90399	Liquen mixedematoso localizado con gammapatía monoclonal o síntomas sistémicos	Subtipo de trastorno	5 Casos
90301	Síndrome de acantosis nigricans-resistencia a la insulina-calambres musculares-agrandamiento acral	Trastorno	5 Casos
86915	Síndrome de linfedema-comunicación interauricular-cambios faciales	Trastorno	5 Casos
86914	Síndrome de linfedema-anomalía arteriovenosa cerebral-hipertensión pulmonar primaria	Trastorno	5 Casos
86821	Síndrome de lisencefalia tipo 3-secuencia de aquinesia fetal familiar	Trastorno	5 Casos
85297	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno	5 Casos
85295	Enfermedad HSD10 tipo atípico	Subtipo de trastorno	5 Casos
85284	Síndrome BRESEK	Trastorno	5 Casos
85280	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-cubitus valgus-dismorfia	Trastorno	5 Casos
85175	Displasia de Astley-Kendall	Trastorno	5 Casos
85165	Síndrome de acondroplasia grave-retraso del desarrollo-acantosis nigricans	Trastorno	5 Casos
85112	Síndrome de queratodermia palmoplantar-reversión sexual XX-predisposición a carcinoma de células escamosas	Trastorno	5 Casos
84132	Miopatía asociada a desmina con inclusiones similares a cuerpos de Mallory	Trastorno	5 Casos
83472	Síndrome CAMOS	Trastorno	5 Casos
79095	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 4	Trastorno	5 Casos
75374	Bradiopsia	Trastorno	5 Casos
73272	Retraso del crecimiento por deficiencia del factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1	Trastorno	5 Casos
65287	Deficiencia de beta-ureidopropionasa	Trastorno	5 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
596759	Inmunodeficiencia combinada por haploinsuficiencia del gen RELA	Trastorno	5 Casos
572428	Proteinosis alveolar pulmonar-hipogammaglobulinemia de inicio en el lactante	Trastorno	5 Casos
569290	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 6	Trastorno	5 Casos
566192	Trombocitopenia de plaquetas pequeñas congénita autosómica recesiva	Trastorno	5 Casos
557056	Ataxia espástica-disartria por deficiencia de glutaminasa	Trastorno	5 Casos
557003	Síndrome oculoesqueletodental	Trastorno	5 Casos
544488	Síndrome de retraso global del desarrollo-aloppecia-macrocefalia-dismorfia facial-anomalías estructurales cerebrales	Trastorno	5 Casos
529965	Síndrome de discapacidad intelectual-autismo-apraxia del habla-dismorfia craneofacial	Trastorno	5 Casos
527450	Síndrome de miopía grave-laxitud articular generalizada-talla baja	Trastorno	5 Casos
508542	Síndrome congénito de insuficiencia medular progresiva-inmunodeficiencia de células B-displasia esquelética	Trastorno	5 Casos
50815	Síndrome de sordera branquiogénica	Trastorno	5 Casos
505227	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de GINS1	Trastorno	5 Casos
500144	Síndrome de encefalopatía progresiva-hipoacusia-hipoplasia pontina-atrofia cerebral de inicio precoz	Trastorno	5 Casos
500062	Síndrome de fiebre periódica-paniculitis-dermatosis de inicio en el lactante	Trastorno	5 Casos
498251	Fiebre periódica dependiente del ciclo menstrual	Trastorno	5 Casos
488635	Síndrome de epilepsia-discapacidad intelectual-anomalías cerebrales de inicio precoz	Trastorno	5 Casos
488618	Deficiencia de transcetolasa	Trastorno	5 Casos
488434	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 3	Trastorno	5 Casos
488232	Síndrome de malformación de pie hendido-polidactilia mesoaxial	Trastorno	5 Casos
488168	Síndrome de microcefalia-catarata congénita-dermatitis psoriasiforme	Trastorno	5 Casos
481665	Deficiencia de UPS18	Trastorno	5 Casos
480491	Colestasis intrahepática familiar progresiva asociada al gen MYO5B	Subtipo de trastorno	5 Casos
466695	Displasia supra-apical	Trastorno	5 Casos
464756	Tumor neuroendocrino gástrico familiar tipo 1	Trastorno	5 Casos
464440	Distonía primaria tipo DYT27	Trastorno	5 Casos
464366	Displasia esquelética letal asociada al gen NEK9	Trastorno	5 Casos
459056	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 75	Trastorno	5 Casos
457284	Síndrome de microcefalia-hipoplasia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-dismorfia facial	Trastorno	5 Casos
457212	Síndrome progresivo de temblor esencial-trastorno del habla-dismorfia facial-discapacidad intelectual-conducta anómala	Trastorno	5 Casos
447737	Deficiencia de DOCK2	Trastorno	5 Casos
445062	Síndrome de diabetes mellitus de inicio juvenil-	Trastorno	5 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	neurodegeneración central y periférica		
444002	Síndrome de microdelección 11q22.2q22.3	Trastorno	5 Casos
423275	Ataxia espinoocerebelosa tipo 40	Trastorno	5 Casos
402364	Atrofia cerebral y cerebelosa infantil con microcefalia postnatal progresiva	Trastorno	5 Casos
401986	Síndrome de microdelección 1p31p32	Trastorno	5 Casos
397593	Acidosis láctica neonatal grave por deficiencia del complejo NFS1-ISD11	Trastorno	5 Casos
391487	Síndrome de enteropatía autoinmune y endocrinopatía-susceptibilidad a infecciones crónicas	Trastorno	5 Casos
369847	Síndrome de discapacidad intelectual-movimiento hiperkinético-ataxia troncal	Trastorno	5 Casos
363665	Síndrome de acro-osteólisis-envejecimiento prematuro-lesiones tipo queiloide	Trastorno	5 Casos
363654	Síndrome de parkinsonismo ligado al cromosoma X-espasticidad	Trastorno	5 Casos
363618	Síndrome progeroide cardio-cutáneo asociado al gen LMNA	Trastorno	5 Casos
363611	Trastorno del neurodesarrollo asociado al gen CTCF	Trastorno	5 Casos
356996	Síndrome de discapacidad intelectual-trastorno del sueño asociado al gen ANK3	Trastorno	5 Casos
353320	Deficiencia de piruvato carboxilasa tipo benigno	Subtipo de trastorno	5 Casos
352718	Distrofia retiniana progresiva por defectos del transporte de retinol	Trastorno	5 Casos
352596	Epilepsia mioclónica progresiva con distonía	Trastorno	5 Casos
3383	Aplasia de la tróclea del húmero	Trastorno	5 Casos
3304	Síndrome de complejo de Fallot-discapacidad intelectual-retraso del crecimiento	Trastorno	5 Casos
329173	Síndrome autoinflamatorio con infección bacteriana piogénica y amilopectinosis	Trastorno	5 Casos
3291	Síndrome de Teebi-Shaltout	Trastorno	5 Casos
3238	Síndrome cardio-espondilo-carpo-facial	Trastorno	5 Casos
3230	Síndrome de sordera-oligodondia	Trastorno	5 Casos
3217	Síndrome de sordera-diverticulosis en el intestino delgado-neuropatía	Trastorno	5 Casos
320391	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 46	Trastorno	5 Casos
320385	Neuropatía sensitiva y autonómica hereditaria por una mutación en el gen TECPR2	Trastorno	5 Casos
320360	Paraparesia espástica mitocondrial asociada al gen MT-ATP6	Trastorno	5 Casos
319519	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 14	Trastorno	5 Casos
319160	Miopatía congénita con núcleos internos y cores atípicos	Trastorno	5 Casos
3180	Síndrome espondilo-camptodactilia	Trastorno	5 Casos
3168	Síndrome de Sillence	Trastorno	5 Casos
3166	Sialuria	Trastorno	5 Casos
3164	Síndrome de onfalocelo, tipo Shprintzen-Goldberg	Trastorno	5 Casos
314652	Amiloidosis variante ABeta2M	Trastorno	5 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
314555	Síndrome de dismorfia facial-anomalías oculares-osteopenia-discapacidad intelectual-anomalías dentarias	Trastorno	5 Casos
314034	Síndrome de microduplicación 7p22.1	Trastorno	5 Casos
3079	Discapacidad intelectual tipo Buenos Aires	Trastorno	5 Casos
300552	Colangitis folicular y pancreatitis	Trastorno	5 Casos
300504	Matricoma onicocítico	Trastorno	5 Casos
300313	Síndrome de cataratas congénitas-hipoacusia-retraso grave del desarrollo	Trastorno	5 Casos
3003	Picnocondrogénesis	Trastorno	5 Casos
293964	Hipoglucemia hipoinsulinémica y hemihipertrofia corporal	Trastorno	5 Casos
293955	Encefalopatía infantil por deficiencia de tiamina pirofosfoquinasa	Trastorno	5 Casos
293925	Síndrome letal de encefalocele occipital-displasia esquelética	Trastorno	5 Casos
293462	Distrofia corneal predescemética	Trastorno	5 Casos
2840	Síndrome de displasia pélvica-pseudoartrogriposis de las extremidades inferiores	Trastorno	5 Casos
2831	Displasia rizomélica de Patterson-Lowry	Trastorno	5 Casos
2819	Síndrome de paraparesia espástica-lesiones cutáneas faciales	Trastorno	5 Casos
280403	Síndrome de onfalocele familiar con dismorfia facial	Trastorno	5 Casos
280183	Aciduria metilmalónica por defectos del receptor de la transcobalamina	Trastorno	5 Casos
2798	Síndrome de paquigiria-discapacidad intelectual-epilepsia	Trastorno	5 Casos
2752	Síndrome orofaciodigital tipo 3	Trastorno	5 Casos
2736	Síndrome letal onfalocele fisura palatina	Trastorno	5 Casos
2729	Síndrome de Okamoto	Trastorno	5 Casos
2715	Síndrome óculo-reno-cerebeloso grave	Trastorno	5 Casos
2714	Síndrome óculo-palato-cerebral	Trastorno	5 Casos
2703	Síndrome de mancha en vino de Oporto-megacisterna magna-hidrocefalia	Trastorno	5 Casos
2672	Síndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	Trastorno	5 Casos
2669	Síndrome de nefrosis-sordera-malformaciones del tracto urinario y digitales	Trastorno	5 Casos
2668	Síndrome de nefropatía-sordera-hiperparatiroidismo	Trastorno	5 Casos
264200	Síndrome de microdelección 14q22q23	Trastorno	5 Casos
261102	Síndrome de microduplicación terminal 7q11.23	Trastorno	5 Casos
2571	Trastorno inmunoneurológico ligado al cromosoma X	Trastorno	5 Casos
2558	Síndrome de Mikati-Najjar-Sahli	Trastorno	5 Casos
255235	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con tubulopatía renal	Trastorno	5 Casos
2536	Síndrome de microcornea-glaucoma-ausencia de senos frontales	Trastorno	5 Casos
2491	Síndrome de anomalías en los conductos mullerianos-anomalías de las extremidades	Trastorno	5 Casos
2432	Síndrome de macrosomía-microftalmia-paladar hendido	Trastorno	5 Casos
2325	Epidermolísis ampollosa simple con anodoncia/hipodoncia	Trastorno	5 Casos
228390	Síndrome de displasia frontonasal-alopécia-anomalías	Trastorno	5 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	genitales		
228240	Elastodermia	Trastorno	5 Casos
228227	Elastosis dérmica focal de inicio tardío	Trastorno	5 Casos
217026	Microcefalia-síndrome facio-cardio-esquelético, tipo Hadziselimovic	Trastorno	5 Casos
2158	Síndrome de histidinuria-defecto tubular renal	Trastorno	5 Casos
2085	Síndrome de glaucoma-apnea del sueño	Trastorno	5 Casos
2077	Síndrome de German	Trastorno	5 Casos
206580	Enfermedad de la motoneurona inferior autosómica recesiva de la infancia	Trastorno	5 Casos
2001	Síndrome de fisura labiopalatina-malrotación intestinal-cardiopatía	Trastorno	5 Casos
199337	Síndrome de insuficiencia pancreática-anemia-hiperostosis	Trastorno	5 Casos
1811	Displasia odontomicroniquial	Trastorno	5 Casos
169079	Deficiencia de cernunnos-XLF	Trastorno	5 Casos
168563	Síndrome de disgenesia gonadal 46 XY-neuropatía sensitivo-motora	Trastorno	5 Casos
168443	Síndrome de displasia espondiloepimetarisaria-hipotricosis	Trastorno	5 Casos
1657	Dermato osteólisis tipo Kirghize	Trastorno	5 Casos
157962	Síndrome oculoauricular tipo Schorderet	Trastorno	5 Casos
157954	Síndrome ANE	Trastorno	5 Casos
156728	Displasia espondiloepimetarisaria tipo matrilina-3	Trastorno	5 Casos
1566	Síndrome de malformación de Dandy-Walker-polidactilia postaxial	Trastorno	5 Casos
1562	Síndrome de dacriocistitis-osteopoiquilosis	Trastorno	5 Casos
1514	Síndrome craneodigital-discapacidad intelectual	Trastorno	5 Casos
1415	Síndrome de colestasis-retinopatía pigmentaria-fisura palatina	Trastorno	5 Casos
1129	Síndrome de aracnodactilia-osificación anómala-discapacidad intelectual	Trastorno	5 Casos
1113	Síndrome de afalangia-sindactilia-microcefalia	Trastorno	5 Casos
101076	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 2	Trastorno	5 Casos
1005	Síndrome de alopecia-contracturas-talla baja significativa-discapacidad intelectual	Trastorno	5 Casos
96192	Disomía uniparental paterna del cromosoma 7	Trastorno	4 Casos
96188	Disomía uniparental materna del cromosoma 22	Trastorno	4 Casos
93946	Síndrome cerebro-palato-cardíaco de Hamel	Subtipo de trastorno	4 Casos
93405	Sindactilia tipo 4	Trastorno	4 Casos
93333	Síndrome de Cousin-Walbraum-Cegarra	Trastorno	4 Casos
921	Síndrome de Abruzzo-Erickson	Trastorno	4 Casos
90023	Síndrome de inmunodeficiencia primaria por deficiencia de LAMTOR2	Trastorno	4 Casos
88635	Miopatía vacuolar con agregación de proteínas del retículo sarcoplásmico	Trastorno	4 Casos
85326	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stoll	Trastorno	4 Casos
85325	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo	Trastorno	4 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	Stevenson		
85323	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Seemanova	Trastorno	4 Casos
85285	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Schimke	Trastorno	4 Casos
85283	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Miles-Carpenter	Trastorno	4 Casos
85186	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-esclerosis endosteal	Trastorno	4 Casos
85184	Displasia craneometadiafisaria, tipo hueso wormiano	Trastorno	4 Casos
85172	Displasia microcefálica osteodisplásica tipo Saul Wilson	Trastorno	4 Casos
806	Síndrome de Scott	Trastorno	4 Casos
77295	Odontoleucodistrofia	Subtipo de trastorno	4 Casos
75391	Inmunodeficiencia primaria con deficiencia de células natural-killer e insuficiencia suprarrenal	Trastorno	4 Casos
69735	Síndrome de hipotricosis-linfedema-telangiectasia-defecto renal	Trastorno	4 Casos
65743	Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante	Trastorno	4 Casos
65288	Síndrome de diabetes mellitus neonatal permanente-agenesia pancreática y cerebelosa	Trastorno	4 Casos
600668	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-discapacidad intelectual grave-dismorfia facial asociado al gen CCNK	Trastorno	4 Casos
598603	Síndrome de dismorfia facial-hipertriosis-epilepsia-discapacidad intelectual/retraso del desarrollo-hiperplasia gingival	Trastorno	4 Casos
580933	Defectos del desarrollo cerebral y cardíaco letales	Trastorno	4 Casos
566067	Síndrome autoinflamatorio-inmunodeficiencia-disfunción neutrofílica asociado al gen CEBPE	Trastorno	4 Casos
557064	Encefalopatía epiléptica neonatal por deficiencia de glutaminasa	Trastorno	4 Casos
556955	Síndrome de agenesia pancreática-holoprosencefalia	Trastorno	4 Casos
529574	Síndrome de retracción de Duane con sordera congénita	Trastorno	4 Casos
521438	Síndrome congénito de anomalías vertebral-cardiacorenales	Trastorno	4 Casos
521390	Síndrome de paraparesia espástica-discapacidad intelectual-nistagmo-obesidad	Trastorno	4 Casos
521305	Miopatía proximal con depleción mitocondrial focal	Trastorno	4 Casos
506353	Paraparesia espástica compleja autosómica recesiva por disfunción de la vía de Kennedy	Trastorno	4 Casos
505216	Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9	Trastorno	4 Casos
500188	Síndrome de atresia del canal auditivo externo-canal auditivo interno dilatado-dismorfia facial ligado al cromosoma X	Trastorno	4 Casos
500159	Síndrome de microcefalia-hipoplasia del cuerpo calloso y del vérmix cerebeloso-dismorfia facial-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Casos
500095	Síndrome de talla alta-discapacidad intelectual-anomalías renales	Trastorno	4 Casos
498693	Síndrome de artrogriposis múltiple congénita no letal	Trastorno	4 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	autosómica recesiva asociada al gen MYBPC1		
498488	Síndrome de sobrecrecimiento con translocación 2q37	Trastorno	4 Casos
498485	Síndrome de sobrecrecimiento-defecto de modelado metafisario-displasia espondilar	Trastorno	4 Casos
497906	Síndrome de degeneración de los ganglios basales de inicio en la infancia	Trastorno	4 Casos
495818	Síndrome de microdelección 9q33.3q34.11	Trastorno	4 Casos
486815	Síndrome de distrofia muscular congénita-insuficiencia respiratoria-anomalías cutáneas-hiperlaxitud articular	Trastorno	4 Casos
485421	Encefalopatía por un defecto en la fisión mitocondrial y peroxisomal asociada al gen MFF	Subtipo de trastorno	4 Casos
480682	Distrofia muscular de cinturas R21 asociada al gen POGlut1	Trastorno	4 Casos
480556	Colangitis esclerosante neonatal aislada	Trastorno	4 Casos
480536	Poliposis adenomatosa familiar atenuada asociada al gen MSH3	Subtipo de trastorno	4 Casos
480476	Colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 5	Subtipo de trastorno	4 Casos
478049	Síndrome letal de no compactación del ventrículo izquierdo-crisis-hipotonía-cataratas-retraso del desarrollo	Trastorno	4 Casos
476126	Síndrome de micrognatia-infecciones recurrentes-alteraciones de la conducta-discapacidad intelectual leve	Trastorno	4 Casos
468717	Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 5	Subtipo de trastorno	4 Casos
46059	Latosterolosis	Trastorno	4 Casos
459074	Síndrome de agenesia del cuerpo caloso-macrocefalia-hipertelorismo	Trastorno	4 Casos
457395	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria-talla baja-cuartos metatarsianos cortos-discapacidad intelectual progresivo	Trastorno	4 Casos
456328	Síndrome de miopatía miotubular-anomalías genitales ligado al cromosoma X	Trastorno	4 Casos
451612	Obstrucción congénita familiar del conducto nasolagrimal	Trastorno	4 Casos
447893	Síndrome de hipomielinización-atrofia cerebelosa-hipoplasia del cuerpo caloso	Subtipo de trastorno	4 Casos
447784	Deficiencia del transportador mitocondrial del piruvato	Trastorno	4 Casos
444138	Síndrome de descamación cutánea-leuconiquia-queratosis punctata acral-queilitis-almohadillas de nudillo	Trastorno	4 Casos
444069	Síndrome de malformación cerebral fetal letal-atresia duodenal-hipoplasia renal bilateral	Trastorno	4 Casos
443995	Disostosis mandibulofacial con alopecia	Trastorno	4 Casos
438134	Síndrome de neurodegeneración progresiva con fotosensibilidad asociado al gen PCNA	Trastorno	4 Casos
438114	Leucodistrofia hipomielinizante autosómica recesiva asociada al gen RARS	Trastorno	4 Casos
436166	Síndrome autoinflamatorio-fiebre periódica-enterocolitis del lactante	Trastorno	4 Casos
435998	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo D	Trastorno	4 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
435660	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen LIPE	Trastorno	4 Casos
424027	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 8	Trastorno	4 Casos
420702	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CSF3R	Trastorno	4 Casos
412069	Síndrome de discapacidad intelectual-apnea obstructiva del sueño-dismorfia leve asociado a AHDC1	Trastorno	4 Casos
404473	Síndrome de discapacidad intelectual grave-diplejía espástica progresiva	Trastorno	4 Casos
404466	Infertilidad femenina por un defecto de la zona pelúcida	Trastorno	4 Casos
404437	Síndrome de atrofia cerebral y cerebelosa difusa-crisis intratables-microcefalia progresiva	Trastorno	4 Casos
401979	Displasia espondilometafisaria autosómica recesiva, tipo Mégarbané	Trastorno	4 Casos
401948	Encefalopatía hiperamonémica por deficiencia de anhidrasa carbónica VA	Trastorno	4 Casos
401862	Deficiencia de lipoil transferasa 1	Trastorno	4 Casos
401835	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 70	Trastorno	4 Casos
401810	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 64	Trastorno	4 Casos
401780	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 61	Trastorno	4 Casos
398079	Síndrome similar a Prader-Willi asociado al gen SIM1	Trastorno	4 Casos
397951	Síndrome de microcefalia-cuerpo calloso delgado-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Casos
397927	Síndrome de agenesia sacra-osificación anómala de los cuerpos vertebrales-canal notocordal persistente	Trastorno	4 Casos
397755	Parálisis periódica con síndrome similar al compartimental transitorio	Trastorno	4 Casos
397623	Síndrome de talla baja-atresia del conducto auditivo-hipoplasia mandibular-anomalías esqueléticas	Trastorno	4 Casos
370052	Síndrome SCALP	Trastorno	4 Casos
369942	CADDS	Trastorno	4 Casos
369837	Síndrome de discapacidad intelectual-crisis-hipofosfatasa-anomalías oftalmológicas y esqueléticas	Trastorno	4 Casos
364577	Síndrome de Pierre Robin-discapacidad intelectual-braquidactilia	Trastorno	4 Casos
363969	Atrofia cerebral autosómica recesiva	Trastorno	4 Casos
363965	Síndrome de Koolen-De Vries por una mutación puntual	Subtipo de trastorno	4 Casos
363705	Síndrome craneofaciofrontodigital	Trastorno	4 Casos
363686	Síndrome de discapacidad intelectual grave-lenguaje pobre-estrabismo-cara con muecas-dedos largos	Trastorno	4 Casos
363444	Síndrome de retraso del desarrollo-microcefalia-dismorfia facial asociado al gen THOC6	Trastorno	4 Casos
357175	Síndrome de cúbito corto-dismorfia-hipotonía-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Casos
356961	SLC35A2-CDG	Trastorno	4 Casos
356947	Síndrome de microdelección 3q26q27	Trastorno	4 Casos
352470	Síndrome de delección del ADN mitocondrial asociado al gen DNA2	Trastorno	4 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
3355	Displasia trico-odonto-oniqual	Trastorno	4 Casos
329332	Síndrome de microcefalia-hipoplasia cerebelosa-trastorno de la conducción cardíaca	Trastorno	4 Casos
3270	Síndrome de sinostosis radiocubital-retraso del desarrollo-hipotonía	Trastorno	4 Casos
324581	Miopatía congénita benigna del samaritano	Trastorno	4 Casos
324313	Síndrome de microdelección 9p13	Trastorno	4 Casos
3232	Síndrome de sordera-malformaciones del oído-parálisis facial	Trastorno	4 Casos
3207	Síndrome de hipoplasia de la sustancia blanca-agenesia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Casos
319509	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 9	Trastorno	4 Casos
319195	Displasia condroectodérmica con ceguera nocturna	Trastorno	4 Casos
3186	Síndrome de holoprosencefalia-anomalías radiales, cardíacas y renales	Trastorno	4 Casos
314721	Displasia de dentina atípica por deficiencia de SMOC2	Subtipo de trastorno	4 Casos
314632	Lipofuscinosis ceroide neuronal juvenil asociada al gen ATP13A2	Trastorno	4 Casos
314381	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 6	Trastorno	4 Casos
313795	Síndrome de Jawad	Trastorno	4 Casos
313781	Síndrome de microdelección 20p13	Trastorno	4 Casos
3132	Síndrome de Say-Barber-Miller	Trastorno	4 Casos
3101	Síndrome de Richieri Costa-da Silva	Trastorno	4 Casos
3088	Síndrome de Revesz	Trastorno	4 Casos
306550	Inmunodeficiencia asociada al gen FADD	Trastorno	4 Casos
3055	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipogonadismo-ictiosis-obesidad-talla baja	Trastorno	4 Casos
3052	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-psoriasis	Trastorno	4 Casos
3044	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia-hipogonadismo-diabetes mellitus	Trastorno	4 Casos
3035	Síndrome de retraso de crecimiento-hidrocefalia-hipoplasia pulmonar	Trastorno	4 Casos
3015	Síndrome radio-renal	Trastorno	4 Casos
300501	Síndrome de dolor orbital y neurofibromas sistémicos-hábito marfanoide	Trastorno	4 Casos
2972	Síndrome de fracaso de la erupción dentaria-hipoplasia maxilar-genu valgum	Trastorno	4 Casos
2946	Síndrome de braquidactilia-pulgar largo	Trastorno	4 Casos
293967	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-microcefalia grave-hipoacusia neurosensorial-dismorfia	Trastorno	4 Casos
293825	Anemia diseritropoyética congénita tipo IV	Trastorno	4 Casos
2878	Síndrome de focomelia-ectrodactilia-sordera-arritmia sinusal	Trastorno	4 Casos
2865	Síndrome de talla baja-cuello alado-trastorno cardíaco	Trastorno	4 Casos
284339	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 7	Trastorno	4 Casos
2838	Síndrome de diverticulitis calicial renal-sordera	Trastorno	4 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2820	Síndrome de paraparesia espástica-nefropatía-sordera	Trastorno	4 Casos
280654	Displasia ungueal autosómica recesiva	Trastorno	4 Casos
280598	Neuropatía sensitivo-motora hereditaria con piel hiperelástica	Trastorno	4 Casos
280586	Condrodisplasia con luxaciones articulares, tipo gPAPP	Trastorno	4 Casos
280558	Síndrome de rotura cromosómica de Varsovia	Trastorno	4 Casos
280142	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LCK	Trastorno	4 Casos
2769	Osteodisplasia familiar, tipo Anderson	Trastorno	4 Casos
2730	Oligodactilia postaxial tetramélica	Trastorno	4 Casos
2723	Síndrome odontotricomélico	Trastorno	4 Casos
263410	Síndrome de espasmos infantiles-retraso psicomotor-atrofia cerebral progresiva-enfermedad de los ganglios basales	Trastorno	4 Casos
2589	Síndrome de mioclonías-ataxia cerebelosa-sordera	Trastorno	4 Casos
2570	Síndrome letal de contracturas congénito con malformaciones corticales y restricción del crecimiento intrauterino	Trastorno	4 Casos
251304	Paniculitis de inicio en el lactante con uveitis y granulomatosis sistémica	Trastorno	4 Casos
251056	Síndrome de microdelección 6q25	Trastorno	4 Casos
250977	AICA ribosiduria	Trastorno	4 Casos
250972	Polimicrogria con hipoplasia del nervio óptico	Trastorno	4 Casos
2497	Displasia mesomélica aislada del antebrazo	Trastorno	4 Casos
247827	Síndrome de displasia ectodérmica-sindactilia cutánea	Trastorno	4 Casos
247790	Sobrecarga de hierro ligada a FTH1	Trastorno	4 Casos
247604	Esclerosis lateral primaria juvenil	Trastorno	4 Casos
2463	Síndrome de hábito marfanoide-discapacidad intelectual autosómico recesivo	Trastorno	4 Casos
2412	Síndrome de luxación de cadera-dismorfia	Trastorno	4 Casos
2386	Síndrome de leucoencefalopatía-queratodermia palmoplantar	Trastorno	4 Casos
228399	Síndrome de microduplicación 8q12	Trastorno	4 Casos
228374	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B5	Trastorno	4 Casos
2278	Síndrome de ictiosis-discapacidad intelectual-talla baja significativa-afectación renal	Trastorno	4 Casos
2269	Síndrome de ictiosis-alopecia-eclabion-ectropion-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Casos
2218	Síndrome de hipertricosis cervical-neuropatía periférica	Trastorno	4 Casos
2215	Síndrome de pterigium múltiple-hipertermia maligna	Trastorno	4 Casos
217407	Hipotricosis hereditaria con vesículas cutáneas recurrentes	Trastorno	4 Casos
217396	Polineuropatía progresiva con necrosis estriatal bilateral	Trastorno	4 Casos
2150	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung tipo D-braquidactilia	Trastorno	4 Casos
210163	Miopatía congénita letal tipo Compton-North	Trastorno	4 Casos
210136	Síndrome de fibrosis pulmonar-hiperplasia hepática-hipoplasia de médula ósea	Trastorno	4 Casos
210128	Aciduria urocánica	Trastorno	4 Casos
209967	Ataxia episódica tipo 6	Trastorno	4 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2031	Síndrome de fibrosis hepática-quistes renales-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Casos
1973	Síndrome faciocardiorrenal	Trastorno	4 Casos
1952	Síndrome de epífisis punteada-hiperplasia osteoclástica	Trastorno	4 Casos
1816	Síndrome de leucomelanodermia-infantilismo-discapacidad intelectual-hipodoncia-hipotricosis	Trastorno	4 Casos
1809	Displasia ectodérmica hidrótica tipo Halal	Trastorno	4 Casos
1794	Disostosis oculo-maxilo-facial	Trastorno	4 Casos
1787	Disostosis acrofacial tipo Palagonia	Trastorno	4 Casos
178400	Miopatía distal de inicio en el músculo tibial anterior	Trastorno	4 Casos
178396	Enfermedad hemorrágica por una mutación Pittsburgh en alfa 1-antitripsina	Trastorno	4 Casos
1768	Disgenesia caudal familiar	Trastorno	4 Casos
171844	Síndrome de ceguera-escoliosis-aracnodactilia	Trastorno	4 Casos
171703	Síndrome de microcefalia-polimicrogiria-agenesia del cuerpo caloso	Trastorno	4 Casos
1682	Síndrome de Síndrome de disección arterial-lentiginosis	Trastorno	4 Casos
166024	Displasia epifisaria múltiple tipo Al-Gazali	Trastorno	4 Casos
165805	Epilepsia familiar mesial temporal con crisis febriles	Trastorno	4 Casos
163985	Síndrome de hiperekplexia-epilepsia	Trastorno	4 Casos
163971	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cilliers	Trastorno	4 Casos
163668	Displasia espondiloepifisaria tipo MacDermot	Trastorno	4 Casos
163654	Síndrome de displasia espondiloepifisaria-braquidactilia-trastorno del habla	Trastorno	4 Casos
163649	Displasia espondiloepifisaria tipo Nishimura	Trastorno	4 Casos
158687	Trastorno erosivo acantolítico letal	Trastorno	4 Casos
157832	Craniorrinia	Trastorno	4 Casos
1538	Síndrome de craneosinostosis-malformación de Dandy-Walker-hidrocefalia	Trastorno	4 Casos
1528	Displasia craneotelencefálica	Trastorno	4 Casos
1508	Síndrome coxo-auricular	Trastorno	4 Casos
1436	Síndrome de displasia esquelética-discapacidad intelectual ligado al cromosoma X	Trastorno	4 Casos
1423	Condrodisplasia recesiva letal	Trastorno	4 Casos
140976	Síndrome RHYNS	Trastorno	4 Casos
1406	Síndrome de Charlie M	Trastorno	4 Casos
139573	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria con sordera y retraso global	Trastorno	4 Casos
137908	Hipotonía con acidemia láctica e hiperamonemia	Trastorno	4 Casos
137625	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de glucógeno sintasa en músculo y corazón	Trastorno	4 Casos
1338	Síndrome de cardiopatía-hamartomas linguales-polisindactilia	Trastorno	4 Casos
1323	Síndrome de camptodactilia-contracturas articulares-anomalías faciales esqueléticas	Trastorno	4 Casos
1296	Síndrome de Lambert	Trastorno	4 Casos
1261	Síndrome de Bonneman-Meinecke-Reich	Trastorno	4 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
1135	Síndrome de arrinia-atresia de coanas-microftalmia	Trastorno	4 Casos
1117	Síndrome de aplasia cutis-miopía	Trastorno	4 Casos
1110	Síndrome de anomalías del arco aórtico-dismorfia facial-discapacidad intelectual	Trastorno	4 Casos
1094	Síndrome de anoniqia-microcefalia	Trastorno	4 Casos
97678	Disomía uniparental materna del cromosoma 13	Trastorno	3 Casos
95700	Hipoplasia suprarrenal familiar con ausencia de la hormona luteinizante hipofisaria	Trastorno	3 Casos
93947	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Golabi-Ito-Hall	Subtipo de trastorno	3 Casos
93267	Síndrome de cráneo en trébol-anomalías congénitas múltiples	Trastorno	3 Casos
90030	Anemia hemolítica por deficiencia de glutatión reductasa	Trastorno	3 Casos
85324	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Shrimpton	Trastorno	3 Casos
85321	Síndrome de hipoacusia-discapacidad intelectual, tipo Martin-Probst	Trastorno	3 Casos
85317	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipogammaglobulinemia-deterioro neurológico progresivo	Trastorno	3 Casos
85290	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Wilson	Trastorno	3 Casos
83642	Anemia microcítica con sobrecarga hepática de hierro	Trastorno	3 Casos
83617	Síndrome de agammaglobulinemia-microcefalia-craneosinostosis-dermatitis grave	Trastorno	3 Casos
79347	Condrodisplasia punctata tipo Toriello	Trastorno	3 Casos
79330	GCS1-CDG	Trastorno	3 Casos
79118	Síndrome de diabetes neonatal-hipotiroidismo congénito-glaucoma congénito-fibrosis hepática-riñones poliquísticos	Trastorno	3 Casos
77299	Síndrome de microftalmia-atrofia cerebral	Trastorno	3 Casos
75325	Síndrome de osteosclerosis-ictiosis-fallo ovárico prematuro	Trastorno	3 Casos
73223	Síndrome de retraso global del desarrollo-osteopenia-defecto ectodérmico	Trastorno	3 Casos
71278	Disgenesia cerebral congénita por deficiencia de glutamina sintetasa	Trastorno	3 Casos
69125	Anoniqia con pigmentación de los pliegues de flexión	Trastorno	3 Casos
66633	Síndrome de hipoacusia neurosensorial-aparición temprana de canas-temblor esencial	Trastorno	3 Casos
65798	Síndrome de Goodman	Trastorno	3 Casos
629	Talla baja por anomalía cualitativa de hormona de crecimiento	Subtipo de trastorno	3 Casos
603684	Síndrome de solapamiento del síndrome tipo Crisponi/síndrome de sudoración por frío y del síndrome tipo Bohring-Opitz asociado al gen KLHL7	Trastorno	3 Casos
597874	Síndrome de retraso del desarrollo-microcefalia-talla baja-epilepsia asociado al gen MTHFS	Trastorno	3 Casos
565899	Distrofia muscular de cinturas R24 asociada al gen POMGNT2	Trastorno	3 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
565858	Síndrome de craneosinostosis-microrretrognatia-discapacidad intelectual grave	Trastorno	3 Casos
565788	Enfermedad inflamatoria intestinal del lactante con afectación neurológica	Trastorno	3 Casos
564178	Síndrome de hipomagnesemia primaria-epilepsia refractaria-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Casos
562509	Deficiencia de hemo oxigenasa 1	Trastorno	3 Casos
544503	Encefalopatía epiléptica grave de inicio precoz asociada al gen RNF13	Trastorno	3 Casos
52054	Síndrome de craneosinostosis-calcificaciones intracraneales	Trastorno	3 Casos
508501	Síndrome orofaciodigital con talla baja y braquimesofalangia	Trastorno	3 Casos
50811	Síndrome de lipodistrofia-discapacidad intelectual-sordera	Trastorno	3 Casos
504523	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LAT	Trastorno	3 Casos
502437	Síndrome de delección proximal 4q25	Trastorno	3 Casos
500135	Síndrome de neuronas multinucleadas-anhidramnios-displasia renal-hipoplasia cerebelosa-hidranencefalia	Trastorno	3 Casos
496751	Síndrome EVEN-plus	Trastorno	3 Casos
496686	Síndrome de cifosis-atrofia lateral de la lengua-miopatía miofibrilar	Trastorno	3 Casos
495875	Síndrome congénito de agenesia labioescrotal-malformación cerebelosa-distrofia corneal-dismorfia facial	Trastorno	3 Casos
494541	Corea benigna de inicio en la infancia con afectación estriatal	Trastorno	3 Casos
494439	Síndrome de retinosis pigmentaria-hipoacusia-envejecimiento prematuro-talla baja-dismorfia facial	Trastorno	3 Casos
488627	Síndrome de deficiencia grave del crecimiento-estrabismo-melanocitosis dérmica extensa-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Casos
485418	Enfermedad del tejido conectivo asociada al gen EMILIN-1	Trastorno	3 Casos
485405	Síndrome de triplicación 16p12.1p12.3	Trastorno	3 Casos
477993	Síndrome de anomalías palatales-dientes ampliamente espaciados-dismorfia facial-retraso del desarrollo	Trastorno	3 Casos
477774	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 27	Trastorno	3 Casos
477661	Enfermedad inflamatoria intestinal del lactante asociada al gen IL21	Trastorno	3 Casos
476096	Síndrome de eritroqueratodermia-miocardiopatía	Trastorno	3 Casos
476084	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2X	Trastorno	3 Casos
468620	Síndrome extrapiramidal-discapacidad intelectual-epilepsia	Trastorno	3 Casos
466794	Síndrome de insuficiencia hepática aguda-ataxia cerebelosa-neuropatía periférica sensitivo-motora infantil	Trastorno	3 Casos
466784	Insuficiencia cardiopulmonar grave neonatal por un defecto de la metilación mitocondrial	Trastorno	3 Casos
457365	Síndrome de discapacidad intelectual-debilidad muscular-talla baja-dismorfia facial	Trastorno	3 Casos
453533	Síndrome poliendocrino-polineuropatía	Trastorno	3 Casos
453510	Insensibilidad congénita al dolor con discapacidad intelectual grave	Trastorno	3 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
444458	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 24	Trastorno	3 Casos
444048	Síndrome de disgenesia ovárica 46,XX-talla baja	Trastorno	3 Casos
438178	Deficiencia de la Acil-CoA reductasa 1 de ácidos grasos	Trastorno	3 Casos
437552	Inmunodeficiencia primaria autosómica recesiva con un defecto de la citotoxicidad espontánea de células natural killer	Trastorno	3 Casos
436245	Síndrome de retinosis pigmentaria-catarata juvenil-talla baja-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Casos
436174	Síndrome de catarata-deficiencia de hormona de crecimiento-neuropatía sensitiva-hipoacusia neurosensorial-displasia esquelética	Trastorno	3 Casos
435953	Síndrome de predisposición al carcinoma hepatocelular y a rasgos progeroides	Trastorno	3 Casos
435938	Síndrome de microcefalia-retraso del crecimiento-prognatismo-critorquidia ligado al cromosoma X	Trastorno	3 Casos
435930	Síndrome de disco óptico colobomatoso-atrofia macular-corioretinopatía	Trastorno	3 Casos
435628	Síndrome de Keppen-Lubinsky	Trastorno	3 Casos
424261	Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2Y	Trastorno	3 Casos
423894	Síndrome de microcefalia-neuropatía axonal sensitivo-motora compleja	Trastorno	3 Casos
420794	Displasia cono-espondilar	Trastorno	3 Casos
420566	Trastorno de sangrado por deficiencia de CalDAG-GEFI	Trastorno	3 Casos
412189	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de exofilina 5	Trastorno	3 Casos
412035	Síndrome de microdelección 13q12.3	Trastorno	3 Casos
411986	Síndrome de encefalopatía epiléptica-ceguera cortical-discapacidad intelectual-dismorfia facial de inicio precoz	Trastorno	3 Casos
404493	Síndrome de ataxia cerebelosa-epilepsia-discapacidad intelectual autosómico recesivo por deficiencia de TUD	Trastorno	3 Casos
404451	Síndrome de retraso del desarrollo asociado al gen FBLN1-anomalía del sistema nervioso central-sindactilia	Trastorno	3 Casos
402082	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 5	Trastorno	3 Casos
401935	Síndrome de microdelección 14q24.1q24.3	Trastorno	3 Casos
401866	Espasticidad de inicio infantil con hiperglicinemia	Trastorno	3 Casos
401859	Deficiencia de ácido lipoico sintasa	Trastorno	3 Casos
401795	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 59	Trastorno	3 Casos
401764	Síndrome de pancitopenia-retraso del desarrollo	Trastorno	3 Casos
398117	Dermatomiositis neonatal	Trastorno	3 Casos
397964	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de MALT1	Trastorno	3 Casos
397933	Síndrome de discapacidad intelectual grave-microcefalia postnatal progresiva-movimientos estereotipados de las manos en la línea media	Trastorno	3 Casos
397922	Síndrome férrico-cerebro-cutáneo	Trastorno	3 Casos
391457	Enfermedad de HSD10 tipo neonatal	Subtipo de trastorno	3 Casos
391397	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 7	Trastorno	3 Casos
391351	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4 asociada al gen	Trastorno	3 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	SURF1		
391316	Epilepsia del lóbulo temporal mesial de inicio en el lactante con regresión cognitiva grave	Trastorno	3 Casos
391307	Síndrome de discapacidad intelectual-talla baja -trastornos de conducta-dismorfia facial	Trastorno	3 Casos
370127	Síndrome de plaquetas gigantes de Medich	Trastorno	3 Casos
370103	Distonía primaria tipo DYT17	Trastorno	3 Casos
370010	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia facial-anomalías en las manos	Trastorno	3 Casos
369992	Síndrome de dermatitis grave-alergias múltiples-desgaste metabólico	Trastorno	3 Casos
369867	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo C	Trastorno	3 Casos
369840	Distrofia muscular de cinturas R18 asociada al gen TRAPPC11	Trastorno	3 Casos
363981	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B3	Trastorno	3 Casos
363534	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepato-cerebro-renal	Trastorno	3 Casos
363409	Síndrome de acinesia fetal-hemorragias cerebrales y retinianas	Trastorno	3 Casos
357237	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de CARD11	Trastorno	3 Casos
3433	Síndrome de microcefalia-braquidactilia-cifoescoliosis	Trastorno	3 Casos
3409	Síndrome de Urban-Rogers-Meyer	Trastorno	3 Casos
3404	Síndrome de Ulbright-Hodes	Trastorno	3 Casos
3369	Síndrome de trigonocefalia-talla baja-retraso de crecimiento	Trastorno	3 Casos
3353	Síndrome de tricodermodisplasia-alteraciones dentales	Trastorno	3 Casos
3328	Síndrome de tibia ausente-polidactilia-quiste aracnoideo	Trastorno	3 Casos
3326	Displasia de timo-riñón-ano-pulmón	Trastorno	3 Casos
330054	Síndrome de catarata congénita-hipotonía muscular progresiva-hipoacusia-retraso del desarrollo	Trastorno	3 Casos
329178	Distrofia muscular congénita con discapacidad intelectual y epilepsia grave	Trastorno	3 Casos
324525	Miocardopatía hipertrófica con anomalías renales por mutación del ADN mitocondrial	Trastorno	3 Casos
324290	Enfermedad de cuerpos de Lafora de inicio precoz	Trastorno	3 Casos
3236	Síndrome de sordera conductiva-ptosis-anomalías esqueléticas	Trastorno	3 Casos
3210	Síndrome de Summit	Trastorno	3 Casos
320401	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 44	Trastorno	3 Casos
3172	Síndrome de duplicación de cejas-sindactilia	Trastorno	3 Casos
314572	Síndrome de leucoencefalopatía-ictus isquémico-retinosis pigmentaria autosómico recesivo	Trastorno	3 Casos
314485	Neuropatía motora distal hereditaria de inicio en el adulto joven	Trastorno	3 Casos
314389	Síndrome de duplicación Xq12-q13.3	Trastorno	3 Casos
313800	Síndrome de distrofia retiniana-edema del nervio óptico-	Trastorno	3 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	esplenomegalia-anhidrosis-cefalea migrañosa		
3104	Síndrome de secuencia de Robin-oligodactilia	Trastorno	3 Casos
3098	Síndrome rizomélico tipo Urbach	Trastorno	3 Casos
309147	Hiper-beta-alaninemia	Trastorno	3 Casos
309111	Deficiencia pancreática combinada de lipasa-colipasa	Trastorno	3 Casos
3086	Retinocoroidopatía vítrea autosómica dominante	Trastorno	3 Casos
306542	Síndrome de displasia frontonasal-microftalmia grave-fisura facial grave	Trastorno	3 Casos
306504	Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial-síndrome nefrótico-epidermolisis ampollosa	Trastorno	3 Casos
3041	Síndrome de discapacidad intelectual-calvicie-luxación de rótula-acromicria	Trastorno	3 Casos
3026	Síndrome de hipoplasia del eje radial-atresia de coanas	Trastorno	3 Casos
3018	Síndrome de isquemia retiniana-hialinosis de los vasos pequeños del tracto digestivo-calcificaciones cerebrales difusas	Trastorno	3 Casos
3010	Síndrome de Qazi-Markouizos	Trastorno	3 Casos
300333	Síndrome nefrótico-sordera neurosensorial-epidermolisis ampollosa pretibial	Trastorno	3 Casos
300298	Anemia congénita hipocrómica grave con sideroblastos en anillo	Trastorno	3 Casos
2983	Síndrome de trastorno del desarrollo sexual-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Casos
2957	Síndrome de Guttmacher	Trastorno	3 Casos
2951	Síndrome de pulgares ausentes-talla baja-inmunodeficiencia	Trastorno	3 Casos
294023	Enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea	Trastorno	3 Casos
2928	Síndrome de polineuropatía-discapacidad intelectual-acromicria-menopausia precoz	Trastorno	3 Casos
2926	Aplasia de los músculos extensores de los dedos-polineuropatía	Trastorno	3 Casos
2916	Síndrome de polidactilia postaxial-anomalías dentales y vertebrales	Trastorno	3 Casos
2881	Síndrome de fotosensibilidad cutánea-colitis letal	Trastorno	3 Casos
2868	Síndrome de talla baja-valvulopatía cardíaca-facies característica	Trastorno	3 Casos
2863	Síndrome de talla baja-huesos wormianos-dextrocardia	Trastorno	3 Casos
280640	Polimicrogria y paquigria occipital	Trastorno	3 Casos
280356	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen PLIN1	Trastorno	3 Casos
2779	Síndrome de osteopatía estriada-hiperpigmentación-mechón blanco	Trastorno	3 Casos
2772	Síndrome de osteogénesis imperfecta-microcefalia-cataratas	Trastorno	3 Casos
2760	Síndrome OSLAM	Trastorno	3 Casos
2741	Displasia oftalmo-mandíbulo-mélica	Trastorno	3 Casos
2724	Síndrome de odontomatosis aórtica y esofágica-estenosis	Trastorno	3 Casos
2713	Síndrome óculo-ósteo-cutáneo	Trastorno	3 Casos
2690	Síndrome de neutropenia-monocitopenia-sordera	Trastorno	3 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2673	Síndrome neuro-facio-digito-renal	Trastorno	3 Casos
263508	COG1-CDG	Trastorno	3 Casos
2617	Talla baja significativa primordial microcefálica tipo Montreal	Trastorno	3 Casos
2613	Enfermedad renal similar al síndrome uña-rótula	Trastorno	3 Casos
261295	Síndrome de microdelección 20p12.3	Trastorno	3 Casos
261144	Síndrome FOXP1 por microdelección 14q12	Subtipo de trastorno	3 Casos
261120	Síndrome de microdelección 14q11.2	Trastorno	3 Casos
2608	Síndrome N	Trastorno	3 Casos
2523	Síndrome de microcefalia-hipoplasia cerebral-espasticidad-hipernatremia	Trastorno	3 Casos
2521	Síndrome de microcefalia-fisura palatina-pigmentación retiniana anómala	Trastorno	3 Casos
2516	Síndrome de microcefalia-defecto cardíaco-malsegmentación pulmonar	Trastorno	3 Casos
2515	Síndrome de microcefalia-miocardopatía	Trastorno	3 Casos
251066	Síndrome de delección 8p11.2	Trastorno	3 Casos
2502	Síndrome de disostosis metafisaria-discapacidad intelectual-sordera conductiva	Trastorno	3 Casos
2476	Síndrome de disrafismo-fisura labiopalatina-defectos por reducción de extremidades	Trastorno	3 Casos
2437	Síndrome de Czeizel-Losonci	Trastorno	3 Casos
2410	Síndrome de hipogonadismo hipergonadotrópico-cataratas	Trastorno	3 Casos
2409	Síndrome de Lowry-MacLean	Trastorno	3 Casos
238459	SLC35A1-CDG	Trastorno	3 Casos
2370	Síndrome de displasia ósea similar a Larsen-talla baja	Trastorno	3 Casos
228396	Síndrome de ptosis-movimiento ocular limitado hacia arriba-ausencia del punto lagrimal	Trastorno	3 Casos
2261	Síndrome de hipospadias-discapacidad intelectual tipo Goldblatt	Trastorno	3 Casos
2246	Síndrome de hipoplasia cerebelosa-degeneración tapetoretiniana	Trastorno	3 Casos
217382	Síndrome neurodegenerativo por deficiencia de transporte cerebral de folatos	Trastorno	3 Casos
217017	Síndrome de Zechi-Ceide	Trastorno	3 Casos
2167	Síndrome de Holzgreve	Trastorno	3 Casos
2153	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung-hipoplasia ungueal-dismorfia	Trastorno	3 Casos
2135	Síndrome de Hennekam-Beemer	Trastorno	3 Casos
2115	Síndrome de Harrod	Trastorno	3 Casos
2111	Hamartomatosis quística de pulmón y riñón	Trastorno	3 Casos
2101	Síndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	Trastorno	3 Casos
2091	Síndrome de bocio multinodular-riñón quístico-polidactilia	Trastorno	3 Casos
2084	Síndrome de glaucoma-ectopia lentis-microesferofaquia-rigidez articular-talla baja	Trastorno	3 Casos
2064	Síndrome de fusión posterior de las vértebras	Trastorno	3 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	lumbosacras-blefaroptosis		
2050	Síndrome de Cole-Carpenter	Trastorno	3 Casos
1972	Displasia faciocardiomélica	Trastorno	3 Casos
1970	Síndrome de dismorfia facial-macrocefalia-miopía-malformación de Dandy-Walker	Trastorno	3 Casos
1969	Síndrome de dismorfia facial-anorexia-caquexia-anomalías oculares y cutáneas	Trastorno	3 Casos
1943	Encefalopatía progresiva de inicio precoz con miclonías migratorias continuas	Trastorno	3 Casos
1891	Síndrome de discapacidad intelectual-espasticidad-ectrodactilia	Trastorno	3 Casos
1882	Síndrome de displasia ectodérmica hipohidrótica-hipotiroidismo-discinesia ciliar	Trastorno	3 Casos
1837	Síndrome de displasia metafisaria cubital	Trastorno	3 Casos
1790	Disostosis faciocraniana hipomandibular	Trastorno	3 Casos
171866	Displasia espondilometafisaria tipo agregán	Trastorno	3 Casos
169157	Inmunodeficiencia combinada grave T-B+ por deficiencia de CD45	Trastorno	3 Casos
168577	Criohidrocitosis hereditaria con estomatina reducida	Trastorno	3 Casos
168555	Displasia espondilometafisaria tipo A4	Trastorno	3 Casos
168544	Displasia espondiloepifisaria tipo Golden	Trastorno	3 Casos
166277	Displasia esquelética con huesos wormianos-fracturas múltiples-dentinogénesis imperfecta	Trastorno	3 Casos
166105	Encefalomiopatía mitocondrial del lactante asociada al gen FASTKD2	Trastorno	3 Casos
166029	Displasia epifisaria múltiple con displasia grave femoral proximal	Trastorno	3 Casos
163961	Síndrome cerebral-cerebeloso-coloboma ligado al cromosoma X	Trastorno	3 Casos
163665	Displasia espondiloepifisaria tarda tipo Kohn	Trastorno	3 Casos
1548	Síndrome de criptorquidia-aracnodactilia-discapacidad intelectual	Trastorno	3 Casos
1529	Síndrome craneofacial-sordera-mano	Trastorno	3 Casos
1495	Síndrome de discapacidad intelectual-cuerpo calloso hipoplásico-apéndice preauricular	Trastorno	3 Casos
139466	Síndrome de SERKAL	Trastorno	3 Casos
139414	Nevo panfolicular congénito	Trastorno	3 Casos
1389	Síndrome de ceguera cortical-discapacidad intelectual-polidactilia	Trastorno	3 Casos
1383	Síndrome de catarata-sordera-hipogonadismo	Trastorno	3 Casos
1381	Síndrome de catarata-discapacidad intelectual-atresia anal-uropatía	Trastorno	3 Casos
137622	Síndrome de diarrea intratable-atresia coanal-anomalías en los ojos	Trastorno	3 Casos
1373	Síndrome de catarata-frenillo bucal-retraso del crecimiento	Trastorno	3 Casos
1355	Síndrome congénito de cardiopatía-cara redonda-retraso del desarrollo	Trastorno	3 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
1259	Síndrome de blefaroptosis-miopía-ectopia lentis	Trastorno	3 Casos
1185	Síndrome de ataxia espinocerebelosa-dismorfia	Trastorno	3 Casos
1133	Síndrome AREDYLD	Trastorno	3 Casos
1130	Síndrome de aracnodactilia-discapacidad intelectual-dismorfia	Trastorno	3 Casos
1116	Síndrome de aplasia cutis congénita-linfangiectasia intestinal	Trastorno	3 Casos
1112	Síndrome de afalangia-hemivértebras-disgenesia urogenital-intestinal	Trastorno	3 Casos
1101	Síndrome de anoftalmia-megalocórnea-cardiopatía-anomalías esqueléticas	Trastorno	3 Casos
1069	Síndrome de aniridia-ausencia de rótula	Trastorno	3 Casos
1067	Síndrome de aniridia-ptosis-discapacidad intelectual-obesidad familiar	Trastorno	3 Casos
103910	Deficiencia congénita de heparan-sulfato en los enterocitos	Trastorno	3 Casos
1027	Amelia autosómica recesiva	Trastorno	3 Casos
1006	Alopecia-deficiencia de anticuerpos	Trastorno	3 Casos
99832	Síndrome de resistencia a la hormona liberadora de tirotrópina	Trastorno	2 Casos
977	Adrenomiodistrofia	Trastorno	2 Casos
97290	Carcinoma tiroideo papilar familiar con neoplasia renal papilar	Trastorno	2 Casos
96187	Disomía uniparental materna del cromosoma 21	Trastorno	2 Casos
95428	COG8-CDG	Trastorno	2 Casos
949	Disostosis acrocraneofacial	Trastorno	2 Casos
94066	Discapacidad intelectual grave-epilepsia-anomalías anales-hipoplasia de las falanges distales	Trastorno	2 Casos
91494	Síndrome de coloboma macular-paladar hendido-hallux valgus	Trastorno	2 Casos
91130	Síndrome de miocardiopatía-hipotonía-acidosis láctica	Trastorno	2 Casos
88643	Síndrome de obesidad-colitis-hipotiroidismo-hipertrofia cardíaca-retraso del desarrollo	Trastorno	2 Casos
86822	Síndrome de lisencefalia tipo 3-displasia ósea metacarpiana	Trastorno	2 Casos
85327	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-acromegalia-hiperactividad	Trastorno	2 Casos
85319	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-epilepsia-contracciones progresivas de las articulaciones-dismorfia	Trastorno	2 Casos
79507	Síndrome de hipotonía-falta de crecimiento-microcefalia	Trastorno	2 Casos
79302	Defecto congénito de la síntesis de ácidos biliares tipo 3	Trastorno	2 Casos
79107	Síndrome de malformaciones del desarrollo-sordera-distonía	Trastorno	2 Casos
785	Síndrome de resistencia a estrógenos	Trastorno	2 Casos
77300	Síndrome de anomalías auriculares-fisura labial con o sin fisura palatina-anomalías oculares	Trastorno	2 Casos
75389	Síndrome de malformación cerebral-enfermedad cardíaca congénita-polidactilia postaxial	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
73246	Síndrome de neuropatía visceral-anomalías cerebrales-dismorfia facial-retraso del desarrollo	Trastorno	2 Casos
73245	Síndrome de atrofia muscular espinal-malformación de Dandy-Walker-cataratas	Trastorno	2 Casos
73230	Síndrome de anomalías de la osificación-retraso del desarrollo psicomotor	Trastorno	2 Casos
73224	Síndrome de tubulopatía renal-miocardiopatía dilatada	Trastorno	2 Casos
71267	Síndrome de dentinogénesis imperfecta-talla baja-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
69088	Síndrome de displasia ectodérmica anhidrótica-inmunodeficiencia-osteopetrosis-linfedema	Trastorno	2 Casos
64542	Disostosis acrofacial tipo Kennedy-Teebi	Trastorno	2 Casos
597887	Enfermedad inflamatoria intestinal asociada al gen ALPI	Trastorno	2 Casos
597733	Albinismo oculocutáneo tipo 8	Trastorno	2 Casos
589435	Síndrome de displasia espondilometafisaria-distrofia corneal	Trastorno	2 Casos
568056	Síndrome de verrugas-inmunodeficiencia-linfedema-displasia anogenital	Trastorno	2 Casos
544602	Miopatía congénita con reducción de fibras musculares de tipo 2	Trastorno	2 Casos
527468	Síndrome de hernia diafragmática-intestino corto-asplenia	Trastorno	2 Casos
521432	Síndrome congénito de cataratas-hepatopatía neonatal grave-retraso global del desarrollo	Trastorno	2 Casos
521411	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal autosómica recesiva por un defecto del metabolismo del cobre	Trastorno	2 Casos
52055	Síndrome de agenesia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-coloboma-micrognatia	Trastorno	2 Casos
52047	Síndrome de Braddock	Trastorno	2 Casos
508512	Síndrome de restricción del crecimiento intrauterino-múltiples máculas café con leche congénitas-elevada tasa de intercambio entre cromátidas hermanas	Trastorno	2 Casos
508488	Síndrome de microdelección 8q24.3	Trastorno	2 Casos
50817	Síndrome de anomalía de Duane-miopatía-escoliosis	Trastorno	2 Casos
50812	Síndrome similar a Zellweger sin anomalías peroxisomales	Trastorno	2 Casos
50810	Síndrome de microlisencefalia-micromelia	Trastorno	2 Casos
50809	Síndrome de osteólisis del talón, rótula y escafoides	Trastorno	2 Casos
502444	Deficiencia de ceramidasa alcalina 3	Trastorno	2 Casos
498497	Síndrome de polidactilia-costillas cortas tipo 5	Trastorno	2 Casos
487814	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en el gen DGAT2	Trastorno	2 Casos
487796	Síndrome de macrotrombocitopenia-linfedema-retraso del desarrollo-dismorfia facial-camptodactilia	Trastorno	2 Casos
480528	Síndrome letal de hidranencefalia-hernia diafragmática	Trastorno	2 Casos
478042	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 30	Trastorno	2 Casos
477831	Síndrome de sobrecrecimiento de Kosaki	Trastorno	2 Casos
477787	Trastorno de sangrado asociado a una deficiencia de fosfolipasa A2 alfa citosólica	Trastorno	2 Casos
477684	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 26	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
476406	Síndrome de rigidez muscular hipercontractil congénito generalizado	Trastorno	2 Casos
465824	Síndrome encapsulante fetal	Trastorno	2 Casos
459070	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipoplasia cerebelosa-displasia espondiloepifisaria	Trastorno	2 Casos
457359	Síndrome de megalencefalia-cifoscoliosis grave-sobrecrecimiento	Trastorno	2 Casos
457265	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 9	Trastorno	2 Casos
457223	Sordera neurosensorial sindrómica por una deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa	Trastorno	2 Casos
457205	Síndrome neurodegenerativo de neuropatía axonal sensitivo-motora-atrofia óptica de inicio en la infancia	Trastorno	2 Casos
456312	Enfermedad infantil multisistémica neurológica-endocrina-pancreática	Trastorno	2 Casos
456298	Síndrome de microdelección 1p35.2	Trastorno	2 Casos
453521	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de CWF19L1	Trastorno	2 Casos
448267	Displasia espondilometafisaria regresiva	Trastorno	2 Casos
448264	Queratodermia palmoplantar no epidermolítica focal aislada	Trastorno	2 Casos
447974	Síndrome de anomalía de Klippel-Feil-miopatía-dismorfia facial	Trastorno	2 Casos
447961	Síndrome de defectos de la pigmentación-queratodermia palmoplantar-carcinoma cutáneo	Trastorno	2 Casos
447954	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 25	Trastorno	2 Casos
447731	Deficiencia de NIK	Trastorno	2 Casos
445110	Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de POMK	Trastorno	2 Casos
443950	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2 asociada al gen DNAJB2	Trastorno	2 Casos
443236	Síndrome de taquicardia ortostática postural por deficiencia de NET	Trastorno	2 Casos
440731	Deficiencia de L-ferritina	Trastorno	2 Casos
440713	Deficiencia aislada de sedoheptulokinasa	Trastorno	2 Casos
439897	Síndrome de agenesia/hipoplasia cerebrotorrenogenitourinaria fetal letal	Trastorno	2 Casos
439232	Amiloidosis AApoAIV	Trastorno	2 Casos
438207	Macrotrombocitopenia grave autosómica recesiva	Trastorno	2 Casos
436182	Síndrome de talla baja significativa primordial microcefálica-resistencia a la insulina	Trastorno	2 Casos
435819	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 por una mutación en el gen TFG	Trastorno	2 Casos
431361	Encefalopatía progresiva con leucodistrofia por deficiencia de DECR	Trastorno	2 Casos
431329	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 57	Trastorno	2 Casos
424107	Miopatía congénita con inicio similar al miasténico	Trastorno	2 Casos
423479	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-espasticidad de las extremidades-distrofia retiniana-diabetes insípida	Trastorno	2 Casos
423306	Síndrome de microcefalia-talla baja-discapacidad	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	intelectual-dismorfia facial		
420741	Síndrome RIDDLE	Trastorno	2 Casos
420733	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 21	Trastorno	2 Casos
420728	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 20	Trastorno	2 Casos
420699	Neutropenia congénita grave autosómica recesiva por deficiencia en CXCR2	Trastorno	2 Casos
412181	Epidermólisis ampollosa simple por deficiencia de BP230	Trastorno	2 Casos
411712	Deficiencia de riboflavina materna	Trastorno	2 Casos
404499	Síndrome de ataxia cerebelosa autosómica recesiva-epilepsia-discapacidad intelectual por deficiencia de RUBCN	Trastorno	2 Casos
404476	Síndrome de retraso global del desarrollo-quistes pulmonares-sobrecrecimiento-tumor de Wilms	Trastorno	2 Casos
401959	Síndrome de agenesia parcial del cuerpo calloso-hipoplasia del vermis cerebeloso con quistes de la fosa posterior	Trastorno	2 Casos
401923	Síndrome de microdelección 9q31.1q31.3	Trastorno	2 Casos
401830	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 69	Trastorno	2 Casos
401820	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 67	Trastorno	2 Casos
401815	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 66	Trastorno	2 Casos
401805	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 63	Trastorno	2 Casos
398109	Anemia hemolítica autoinmune neonatal	Trastorno	2 Casos
397973	Síndrome de discapacidad intelectual-obesidad-prognatismo-anomalías oculares y cutáneas	Trastorno	2 Casos
397959	Deficiencia de células T TCR-alfa-beta positivas	Trastorno	2 Casos
397735	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2U	Trastorno	2 Casos
397725	Neurodegeneración asociada con la proteína COASY	Trastorno	2 Casos
391366	Síndrome de retraso del crecimiento-retraso del desarrollo leve-hepatitis crónica	Trastorno	2 Casos
391348	Síndrome de retraso del crecimiento y el desarrollo-hipotonía-trastorno ocular-acidosis láctica	Trastorno	2 Casos
391343	Trastorno neurodegenerativo postviral letal	Trastorno	2 Casos
370997	Enfermedad de músculo-ojo-cerebro con leucodistrofia multiquística bilateral	Trastorno	2 Casos
370930	XYLT1-CDG	Trastorno	2 Casos
370921	STT3A-CDG	Trastorno	2 Casos
370039	Nevo de pelo de Angora	Trastorno	2 Casos
370015	Displasia espondiloepimetafisaria tipo Isidor-Toutain	Trastorno	2 Casos
369979	Síndrome de hiperfalangia de los dedos-anomalías de los pies-pectus excavatum grave	Trastorno	2 Casos
369955	Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo cblJ	Subtipo de trastorno	2 Casos
369929	Síndrome de hiperaldosteronismo primario-crisis-anomalías neurológicas	Trastorno	2 Casos
369881	Síndrome de microdelección 2p21 sin cistinuria	Trastorno	2 Casos
363680	Síndrome de microdelección 2p13.2	Trastorno	2 Casos
363623	Distrofia muscular de cinturas R19 asociada al gen GMPPB	Trastorno	2 Casos
363424	Síndrome de disfunción mitocondrial múltiple tipo 3	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
357158	Síndrome de disostosis mandibulofacial-macrobléfaron-macrostromía	Trastorno	2 Casos
352665	Síndrome de trastorno del neurodesarrollo-dismorfia craneofacial-defecto cardíaco-anomalías esqueléticas, por microdelección 9q21.3	Subtipo de trastorno	2 Casos
352563	Miocardopatía hipertrófica infantil por deficiencia de MRPL44	Trastorno	2 Casos
352530	Síndrome de discapacidad intelectual-obesidad-malformaciones cerebrales-dismorfia facial	Trastorno	2 Casos
352333	Síndrome de ictiosis congénita-discapacidad intelectual-cuadruplejía espástica	Trastorno	2 Casos
3448	Síndrome de Weaver-Williams	Trastorno	2 Casos
3429	Síndrome de Verloove Vanhorick-Brubakk	Trastorno	2 Casos
3424	Síndrome velo-facio-esquelético	Trastorno	2 Casos
3368	Síndrome de trigonocefalia-nariz bífida-anomalías acrales	Trastorno	2 Casos
3365	Síndrome de trigonocefalia-pulgares ensanchados	Trastorno	2 Casos
3327	Síndrome tiroide-cerebro-renal	Trastorno	2 Casos
3294	Anomalia de los tendones extensores de los dedos de las manos	Trastorno	2 Casos
3293	Síndrome de telecanthus-hipertelorismo-estrabismo-pie cavo	Trastorno	2 Casos
329242	Diarrea crónica congénita con enteropatía perdedora de proteínas	Trastorno	2 Casos
329224	Síndrome de discapacidad intelectual-dismorfia craneofacial-criptorquidia	Trastorno	2 Casos
3262	Síndrome de Dobrow	Trastorno	2 Casos
324575	Hiperinsulinismo por deficiencia de HNF1A	Trastorno	2 Casos
324540	Síndrome de afonía-sordera-distrofia retiniana-hallux bífido-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
324530	Autoinflamación-deficiencia de anticuerpos asociada al gen PLCG2-disregulación inmunológica	Trastorno	2 Casos
324416	Síndrome de hipertrofia muscular-hepatomegalia-polihidramnios	Trastorno	2 Casos
324410	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-cardiomegalia-insuficiencia cardíaca congestiva	Trastorno	2 Casos
324364	Distrofia ósea esclerosante mixta con manifestaciones extraesqueléticas	Trastorno	2 Casos
324307	Síndrome de incurvación tibial lateral grave-talla baja-escápula alada leve-dismorfia facial leve	Trastorno	2 Casos
324299	Paragangliomas múltiples asociados con policitemia	Trastorno	2 Casos
324294	Inmunodeficiencia de células T con epidermodisplasia verruciforme	Trastorno	2 Casos
3241	Síndrome cráneo-facial-sordera	Trastorno	2 Casos
3240	Síndrome de leucoencefalopatía progresiva de inicio precoz-calcificación del sistema nervioso central-hipoacusia-deficiencia visual	Trastorno	2 Casos
3239	Síndrome de sordera-vitiligo-acalasia	Trastorno	2 Casos
3224	Síndrome de sordera-anomalías genitales-sinostosis de metacarpianos y metatarsianos	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
3218	Síndrome de sordera-displasia epifisaria-talla baja	Trastorno	2 Casos
3214	Síndrome de hipopigmentación con sordera y ceguera, tipo yemení	Trastorno	2 Casos
320370	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 43	Trastorno	2 Casos
3200	Síndrome de artrogriposis-displasia ectodérmica-otras anomalías	Trastorno	2 Casos
3199	Síndrome de Stimmler	Trastorno	2 Casos
319675	Talla baja significativa primordial microcefálica tipo Dauber	Trastorno	2 Casos
319600	Susceptibilidad mendeliana a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IRF89	Trastorno	2 Casos
319589	Susceptibilidad mendeliana autosómica dominante a enfermedades micobacterianas por deficiencia parcial del IFN γ R2	Trastorno	2 Casos
319514	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 13	Trastorno	2 Casos
3177	Síndrome de degeneración espinocerebelosa-distrofia corneal	Trastorno	2 Casos
317425	Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de DNA-PKcs	Trastorno	2 Casos
3173	Síndrome de espasmos-pulgar ancho del lactante	Trastorno	2 Casos
3167	Síndrome de Siegler-Brewer-Carey	Trastorno	2 Casos
3151	Síndrome de esclerosis múltiple-ictiosis-deficiencia del factor VIII	Trastorno	2 Casos
314993	Síndrome de cataratas-enfermedad cardíaca congénita-defectos del tubo neural	Trastorno	2 Casos
314575	Síndrome de discapacidad intelectual-hipotonía-braquicefalia-estenosis pilórica-criptorquidia	Trastorno	2 Casos
314041	Síndrome de hábito marfanoide-hernia inguinal-edad ósea avanzada	Trastorno	2 Casos
314029	Osteogénesis imperfecta con aumento de la masa ósea	Trastorno	2 Casos
314002	Síndrome de contracturas-cuello palmeado-micrognatia-pezones hipoplásicos	Trastorno	2 Casos
313947	Síndrome de microduplicación 2q23.1	Trastorno	2 Casos
313772	Síndrome de ataxia espástica-epilepsia mioclónica-neuropatía de inicio precoz	Trastorno	2 Casos
3134	Síndrome SCARF	Trastorno	2 Casos
309108	Deficiencia de colipasa pancreática	Trastorno	2 Casos
3082	Síndrome de discapacidad intelectual-polidactilia-cabellos impeinables	Trastorno	2 Casos
3080	Discapacidad intelectual tipo Wolff	Trastorno	2 Casos
307936	Síndrome de hipotricosis-osteólisis-periodontitis-queratodermia palmoplantar	Trastorno	2 Casos
3068	Síndrome de discapacidad intelectual-miopatía-talla baja-defecto endocrino	Trastorno	2 Casos
306511	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 48	Trastorno	2 Casos
3016	Síndrome de radio ausente-anomalías anogenitales	Trastorno	2 Casos
3011	Síndrome de tetraplejía espástica-retinosis pigmentaria-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
300284	Enfermedad del tejido conectivo por deficiencia de lisil	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	hidroxilasa-3		
2997	Síndrome de ptosis-parálisis de las cuerdas vocales	Trastorno	2 Casos
2988	Síndrome de pterygium colli-discapacidad intelectual-anomalías digitales	Trastorno	2 Casos
2985	Síndrome de pseudoprogeria	Trastorno	2 Casos
2976	Síndrome de pseudoleprechaunismo tipo Patterson	Trastorno	2 Casos
2975	Síndrome de anomalía del desarrollo sexual 46,XX-anomalías esqueléticas	Trastorno	2 Casos
2956	Acrodisplasia-escoliosis	Trastorno	2 Casos
2941	Síndrome de porencefalia-hipoplasia cerebelosa-malformaciones internas	Trastorno	2 Casos
294026	Síndrome de sindactilia-nistagmo por microduplicación 2q31.1	Trastorno	2 Casos
293807	Dilatación biliar inducida por ketamina	Trastorno	2 Casos
2921	Síndrome de polidactilia preaxial-coloboma-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
2898	Síndrome de plagiocefalia-discapacidad intelectual ligada al cromosoma X	Trastorno	2 Casos
289522	Microtriplicación 11q24.1	Trastorno	2 Casos
2892	Síndrome de displasia pilodental-errores refractivos	Trastorno	2 Casos
2891	Síndrome de pili torti-retraso del desarrollo-anomalías neurológicas	Trastorno	2 Casos
2888	Síndrome de Pierre Robin-anomalía faciodigital	Trastorno	2 Casos
2876	Síndrome PHAVER	Trastorno	2 Casos
2871	Síndrome de Pfeiffer-Palm-Teller	Trastorno	2 Casos
2867	Talla baja tipo Bruselas	Trastorno	2 Casos
2866	síndrome de talla baja-sordera-disfunción neutrófila-dismorfia	Trastorno	2 Casos
2826	Síndrome de paraparesia espástica-pubertad precoz	Trastorno	2 Casos
2825	Síndrome PARC	Trastorno	2 Casos
281127	Bebé colodión autorresolutivo acral	Trastorno	2 Casos
280576	Síndrome de progeria de Néstor-Guillermo	Trastorno	2 Casos
280397	Enfermedad priónica familiar similar a Alzheimer	Trastorno	2 Casos
2773	Síndrome de osteogénesis imperfecta-retinopatía-crisis-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
276556	Hiperinsulinismo por deficiencia de UCP2	Trastorno	2 Casos
276405	Hiperbiliverdinemia	Trastorno	2 Casos
2759	Síndrome de imperforación orofaríngea-anomalías costovertebrales	Trastorno	2 Casos
2722	Síndrome odonto-ónico displasia-alopecia	Trastorno	2 Casos
2720	Síndrome oculocerebral-hipopigmentación tipo Preus	Trastorno	2 Casos
2718	Oculotricodisplasia	Trastorno	2 Casos
2666	Síndrome de nefronoptosis familiar del adulto-quadriparesia espástica	Trastorno	2 Casos
2653	Síndrome de talla baja osteocondrodisplásica-sordera-retinosis pigmentaria	Trastorno	2 Casos
2643	Talla primordial microcefálica tipo Toriello	Trastorno	2 Casos
263501	COG4-CDG	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2631	Síndrome de displasia mesomélica-fisura palatina-camptodactilia	Trastorno	2 Casos
261534	Síndrome 49,XXXYY	Trastorno	2 Casos
261304	Síndrome de microdelección paterna 20q13	Trastorno	2 Casos
2597	Síndrome de miopatía mitocondrial-acidosis láctica-sordera	Trastorno	2 Casos
2575	Síndrome de mucoviscidosis-gastritis-anemia megaloblástica	Trastorno	2 Casos
255132	Anemia sideroblástica autosómica recesiva de inicio en el adulto	Trastorno	2 Casos
254925	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 4	Trastorno	2 Casos
254898	Síndrome de sordera-encefaloneuropatía-obesidad-valvulopatía	Trastorno	2 Casos
2547	Síndrome de microftalmia-microtia-aquinesia fetal	Trastorno	2 Casos
2533	Síndrome de microcefalia-sordera-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
2528	Síndrome de microcefalia-microcórnea, tipo Seemanova	Trastorno	2 Casos
2522	Síndrome de microcefalia-anomalías de fusión de las vértebras cervicales	Trastorno	2 Casos
2519	Síndrome de microcefalia-epilepsia-discapacidad intelectual-cardiopatía	Trastorno	2 Casos
2513	Síndrome de microcefalia-albinismo-anomalías digitales	Trastorno	2 Casos
2511	Síndrome de microbraquicefalia-ptosis-fisura labial	Trastorno	2 Casos
2489	Síndrome de defecto de las extremidades superiores-anomalías en ojos y orejas	Trastorno	2 Casos
2487	Síndrome de malformación de las extremidades inferiores-hipospadias	Trastorno	2 Casos
2482	Síndrome de Melhem-Fahl	Trastorno	2 Casos
2475	Mechón blanco con malformaciones	Trastorno	2 Casos
2427	Síndrome de macrocefalia-talla baja-paraparesia	Trastorno	2 Casos
2400	Síndrome de neuropatía motora periférica-disautonomía	Trastorno	2 Casos
2390	Síndrome de Lichtenstein	Trastorno	2 Casos
238523	Síndrome de hipotonía-cistinuria atípico	Trastorno	2 Casos
238329	Encefalomiopatía mitocondrial grave ligada al cromosoma X	Trastorno	2 Casos
2347	Displasia similar a Kniest letal	Trastorno	2 Casos
2324	Síndrome de osteopenia-discapacidad intelectual-cabello escaso	Trastorno	2 Casos
2321	Síndrome de Jung	Trastorno	2 Casos
231556	Síndrome de epidermólisis ampollosa juntural localizada de inicio tardío-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
2310	Síndrome de hipoplasia de pierna-catarata	Trastorno	2 Casos
2282	Síndrome de dismorfia-talla baja-sordera-anomalía del desarrollo sexual	Trastorno	2 Casos
2274	Síndrome de ictiosis-hepatoesplenomegalia-degeneración cerebelosa	Trastorno	2 Casos
2272	Síndrome de ictiosis-anomalías orales y digitales	Trastorno	2 Casos
2271	Síndrome de ictiosis congénita-microcefalia-tetraplejía	Trastorno	2 Casos
2266	Hipotricosis-discapacidad intelectual tipo Lopes	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
2256	Síndrome de hipoplasia de peroné y cúbito-anomalías renales	Trastorno	2 Casos
2250	Síndrome de hiposmia-hipoplasia nasal y ocular-hipogonadismo hipogonadotrópico	Trastorno	2 Casos
2249	Síndrome de hipoplasia de cúbito-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
2235	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico-retinosis pigmentaria	Trastorno	2 Casos
2234	Síndrome de hipogonadismo hipogonadotrópico masculino-discapacidad intelectual-anomalías esqueléticas	Trastorno	2 Casos
2233	Síndrome de hipogonadismo-prolapso de válvula mitral-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
221142	Atrofia macular en confetti	Trastorno	2 Casos
221139	Inmunodeficiencia combinada con anomalías facio-óculo-esqueléticas	Trastorno	2 Casos
220448	Macrotrombocitopenia con insuficiencia mitral	Trastorno	2 Casos
2204	Hiperostosis cortical displásica tipo Kozlowski-Tsuruta	Subtipo de trastorno	2 Casos
2184	Síndrome de hidrocefalia-ombligo de inserción baja	Trastorno	2 Casos
2183	Síndrome de hidrocefalia-obesidad-hipogonadismo	Trastorno	2 Casos
2181	Síndrome de hidrocefalia-talla alta-hiperlaxitud	Trastorno	2 Casos
217399	Insensibilidad congénita al dolor-hiperhidrosis-ausencia de inervación sensitiva cutánea	Trastorno	2 Casos
2172	Síndrome de Houlston-Iraggori-Murday	Trastorno	2 Casos
2155	Síndrome de enfermedad de Hirschsprung-polidactilia-sordera	Trastorno	2 Casos
2145	Craneosinostosis tipo Herrmann-Opitz	Trastorno	2 Casos
2119	Síndrome HEC	Trastorno	2 Casos
2110	Síndrome de hallux varus-polisindactilia preaxial	Trastorno	2 Casos
2109	Síndrome similar a Hallermann-Streiff	Trastorno	2 Casos
2104	Síndrome de dismorfia-pectus carinatum-laxitud articular	Trastorno	2 Casos
2083	Síndrome de glabella prominente-microcefalia-hipogenitalismo	Trastorno	2 Casos
2074	Síndrome de Gemignani	Trastorno	2 Casos
206564	Distrofia muscular de cinturas R15 asociada al gen POMGNT1	Trastorno	2 Casos
2058	Síndrome de Fryns-Smeets-Thiry	Trastorno	2 Casos
2025	Síndrome de fibromatosis gingival-dismorfia facial	Trastorno	2 Casos
2015	Síndrome de fisura palatina-talla baja-anomalías de las vértebras	Trastorno	2 Casos
2010	Síndrome de fisura palatina-anomalías carpotarsales-oligodondia	Trastorno	2 Casos
2007	Síndrome de hipoplasia de los cartílagos alares-coloboma-telecanto	Trastorno	2 Casos
2003	Síndrome de fisura labiopalatina-sordera-lipoma sacro	Trastorno	2 Casos
1995	Síndrome de fisura labial-retinopatía	Trastorno	2 Casos
199348	Encefalopatía sensible a la tiamina	Trastorno	2 Casos
199329	Miopatía congénita tipo Paradas	Trastorno	2 Casos
1968	Síndrome de cara plana-microstomía-anomalías de las	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	orejas		
1964	Síndrome de extrasístoles-talla baja-hiperpigmentación-microcefalia	Trastorno	2 Casos
1948	Síndrome de epilepsia-microcefalia-displasia esquelética	Trastorno	2 Casos
1937	Síndrome de Eng-Strom	Trastorno	2 Casos
1933	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma encefalomiopática con aciduria metilmalónica	Trastorno	2 Casos
1927	Síndrome de Emery-Nelson	Trastorno	2 Casos
1883	Síndrome de displasia ectodérmica-sordera neurosensorial	Trastorno	2 Casos
1861	Síndrome de displasia tóraca-hidrocefalia	Trastorno	2 Casos
183707	Síndrome de inmunodeficiencia de neutrófilos	Trastorno	2 Casos
1825	Síndrome de displasia epifisaria-sordera-dismorfia	Trastorno	2 Casos
1806	Síndrome de displasia ectodérmica-ceguera	Trastorno	2 Casos
1803	Displasia toracomélica	Trastorno	2 Casos
1780	Síndrome de Thakker-Donnai	Trastorno	2 Casos
1778	Síndrome de dismorfia facial-escroto en alforja-hiperlaxitud ligamentaria	Trastorno	2 Casos
1770	Síndrome de disgenesia gonadal tipo XY-anomalías asociadas	Trastorno	2 Casos
171839	Síndrome de craneosinostosis-hidrocefalia-malformación de Chiari 1-sinostosis radiocubital	Trastorno	2 Casos
169100	Inmunodeficiencia por deficiencia de CD25	Trastorno	2 Casos
168598	Deficiencia de metionina adenosiltransferasa I/III	Trastorno	2 Casos
168552	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria-antebrazos arqueados-dismorfia facial	Trastorno	2 Casos
168451	Síndrome de displasia espondiloepimetafisaria-dentición anómala	Trastorno	2 Casos
1670	Diarrea crónica con atrofia villositaria	Trastorno	2 Casos
166038	Condrodisplasia metafisaria tipo Kaitila	Trastorno	2 Casos
166032	Displasia epifisaria múltiple con miniepifisis	Trastorno	2 Casos
166016	Displasia epifisaria múltiple tipo Lowry	Trastorno	2 Casos
1659	Dermatoleucodistrofia	Trastorno	2 Casos
163684	Síndrome de leucoencefalopatía-distonía-neuropatía motora	Trastorno	2 Casos
1570	Simbraquidactilia de manos y pies	Trastorno	2 Casos
1563	Síndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer	Trastorno	2 Casos
1547	Síndrome de criptomicrotia-braquidactilia-exceso de arco de la yema del dedo	Trastorno	2 Casos
1521	Síndrome de displasia craneofrontonasal-anomalía de Poland	Trastorno	2 Casos
1506	Síndrome de costillas delgadas-dismorfia-huesos tubulares	Trastorno	2 Casos
1488	Síndrome de Cooper-Wang-Jabs	Trastorno	2 Casos
1485	Síndrome de artrogriposis-hiperqueratosis, forma letal	Trastorno	2 Casos
1484	Síndrome de contracturas-displasia ectodérmica-fisura labiopalatina	Trastorno	2 Casos
1453	Síndrome cleidorizomélico	Trastorno	2 Casos
1433	Síndrome de atrofia coroidea-alopécia	Trastorno	2 Casos
1422	Síndrome de condrodisplasia-trastorno del desarrollo	Trastorno	2 Casos

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
	sexual		
141258	Hendidura facial número 4 de Tessier	Trastorno	2 Casos
1397	Síndrome de hidrocefalia-agenesia cerebelosa	Trastorno	2 Casos
1390	Síndrome de ceguera nocturna-anomalías esqueléticas-dismorfia	Trastorno	2 Casos
1380	Síndrome de catarata-nefropatía-encefalopatía	Trastorno	2 Casos
137681	Hepatoencefalopatía por deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 1	Trastorno	2 Casos
137631	Síndrome de fibrosis pulmonar-inmunodeficiencia-disgenesia gonadal 46,XX	Trastorno	2 Casos
1368	Síndrome de catarata-ataxia-sordera	Trastorno	2 Casos
1354	Síndrome de cardiopatía congénita-extremidades cortas	Trastorno	2 Casos
1352	Síndrome de defecto auriculoventricular-blefarofimosis-defecto radial y anal	Trastorno	2 Casos
1326	Síndrome de camptodactilia de Guadalajara tipo 2	Trastorno	2 Casos
1295	Braquitefalangia-dismorfia-síndrome de Kallmann	Trastorno	2 Casos
1277	Síndrome de braquidactilia-mesomelia-discapacidad intelectual-malformaciones cardíacas	Trastorno	2 Casos
1237	Síndrome de Beemer-Ertbruggen	Trastorno	2 Casos
1236	Síndrome grave de microbraquicefalia-discapacidad intelectual-paralisis cerebral atetoide	Trastorno	2 Casos
1227	Síndrome de Bangstad	Trastorno	2 Casos
1217	Atrofia espinal-oftalmoplejía-síndrome piramidal	Trastorno	2 Casos
1192	Síndrome de aterosclerosis-sordera-diabetes-epilepsia-nefropatía	Trastorno	2 Casos
1184	Síndrome de ataxia-fotosensibilidad-talla baja	Trastorno	2 Casos
1126	Arosencefalia - disgenesia cerebelosa	Trastorno	2 Casos
1123	Síndrome de apéndice caudal-sordera	Trastorno	2 Casos
1068	Síndrome de aniridia-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Casos
1064	Síndrome de aniridia-agenesia renal-retraso psicomotor	Trastorno	2 Casos
1046	Síndrome de anemia hemolítica letal-anomalías genitales	Trastorno	2 Casos
1028	Síndrome amelo-ónico-hipohidróico	Trastorno	2 Casos
1021	Síndrome de amaurosis-hipertriosis	Trastorno	2 Casos
1014	Síndrome de alopecia-discapacidad intelectual-hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno	2 Casos
1003	Síndrome de defectos del cuero cabelludo-polidactilia postaxial	Trastorno	2 Casos
100013	Lisencefalia con hipoplasia cerebelosa tipo C	Trastorno	2 Casos
99849	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de beta-enolasa muscular	Trastorno	1 Caso
79332	B4GALT1-CDG	Trastorno	1 Caso
79326	ALG2-CDG	Trastorno	1 Caso
529980	Síndrome de enfermedad inflamatoria intestinal-infecciones sinopulmonares recurrentes	Trastorno	1 Caso
528091	Síndrome de hidropesía-acidosis láctica-anemia sideroblástica-fallo multisistémico	Trastorno	1 Caso
478029	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 29	Trastorno	1 Caso
458798	Ataxia espino-cerebelosa tipo 41	Trastorno	1 Caso

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de casos
448010	CAD-CDG	Trastorno	1 Caso
440706	Deficiencia de ribosa-5-P isomerasa	Trastorno	1 Caso
435934	COG2-CDG	Trastorno	1 Caso
435651	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen CIDEA	Trastorno	1 Caso
431166	Inmunodeficiencia primaria con infección viral post-vacunación sarampión-paperas-rubéola	Trastorno	1 Caso
431149	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de OX40	Trastorno	1 Caso
404521	Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria tipo 2	Trastorno	1 Caso
401840	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 71	Trastorno	1 Caso
401800	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 60	Trastorno	1 Caso
397968	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2R	Trastorno	1 Caso
370924	STT3B-CDG	Trastorno	1 Caso
370097	Albinismo oculocutáneo tipo 6	Trastorno	1 Caso
331190	Inmunodeficiencia por deficiencia de ficolina3	Trastorno	1 Caso
331187	Inmunodeficiencia por deficiencia de MASP-2	Trastorno	1 Caso
330029	Síndrome de hipotricosis-sordera	Trastorno	1 Caso
329942	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa neonatal transitoria	Trastorno	1 Caso
324422	ALG13-CDG	Trastorno	1 Caso
319678	Síndrome de encefalopatía-miocardopatía hipertrófica-enfermedad tubular renal	Trastorno	1 Caso
300536	DDOST-CDG	Trastorno	1 Caso
2963	Síndrome progeroide tipo Petty	Trastorno	1 Caso
280333	Distrofia muscular de cinturas R16 asociada a alfa-distroglucano	Trastorno	1 Caso
2786	Síndrome de osteoporosis-hipopigmentación oculocutánea	Trastorno	1 Caso
263494	DPM3-CDG	Trastorno	1 Caso
263297	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno con miocardopatía grave por deficiencia de glucogenina	Trastorno	1 Caso
254920	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 2	Trastorno	1 Caso
254334	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo B	Trastorno	1 Caso
243343	Deficiencia de dimetilglicina deshidrogenasa	Trastorno	1 Caso
240760	Trastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen	Trastorno	1 Caso
206559	Distrofia muscular de cinturas R14 asociada al gen POMT2	Trastorno	1 Caso
1692	Trisomía 1 en mosaico	Trastorno	1 Caso
141330	Síndrome orofaciocutáneo tipo 13	Trastorno	1 Caso
141327	Síndrome orofaciocutáneo tipo 12	Trastorno	1 Caso
1035	Disulfiduria por beta-mercaptoplactato-cisteína	Trastorno	1 Caso

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Número de familias publicados

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
1652	Enfermedad de Dent	Trastorno	250 Familias
99879	Hiperparatiroidismo aislado familiar	Trastorno	100 Familias
98784	Epilepsia hipermotora asociada al sueño autosómica dominante	Trastorno	100 Familias
98759	Ataxia espinocerebelosa tipo 17	Trastorno	100 Familias
89843	Epidermólisis ampollosa distrófica pruriginosa	Trastorno	100 Familias
276198	Ataxia espinocerebelosa tipo 36	Trastorno	100 Familias
1949	Epilepsia neonatal benigna familiar	Trastorno	100 Familias
1416	Deposición familiar de pirofosfato cálcico	Trastorno	100 Familias
2524	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2	Trastorno	81 Familias
51083	Síndrome de QT corto familiar	Trastorno	80 Familias
526	Síndrome de Liddle	Trastorno	72 Familias
60030	Síndrome de Loews-Dietz	Trastorno	52 Familias
98934	Enfermedad similar a Huntington, tipo 2	Trastorno	50 Familias
643	Neuropatía axonal gigante	Trastorno	50 Familias
2526	Síndrome de microcefalia-linfedema-corioretinopatía	Trastorno	50 Familias
536467	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico asociado al gen B3GALT6	Subtipo de trastorno	41 Familias
98762	Ataxia espinocerebelosa tipo 12	Trastorno	40 Familias
79410	Epidermólisis ampollosa distrófica localizada forma pretibial	Subtipo de trastorno	40 Familias
263548	Síndrome de descamación de la piel tipo A	Subtipo de trastorno	40 Familias
2254	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 1	Trastorno	40 Familias
217330	Síndrome de hiperuricemia-anemia-insuficiencia renal	Subtipo de trastorno	35 Familias
200418	Inmunodeficiencia con anomalía del factor I	Trastorno	35 Familias
163937	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Najm	Trastorno	35 Familias
1106	Microftalmia con anomalías de las extremidades	Trastorno	35 Familias
324442	Neuropatía axonal autosómica recesiva con neuromiotonía	Trastorno	33 Familias
98434	Deficiencia combinada de factores de la coagulación dependientes de la vitamina K, forma hereditaria	Trastorno	30 Familias
713	Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	Trastorno	30 Familias
452	Lisencefalia ligada al cromosoma X con anomalías genitales	Trastorno	30 Familias
425	Deficiencia de apolipoproteína A-I	Trastorno	30 Familias
3237	Síndrome de sinostosis múltiple	Trastorno	30 Familias
3222	Hiperactividad de la fosforribosilpirofosfato-sintetasa	Trastorno	30 Familias
293822	Síndrome de predisposición al carcinoma de células renales y melanoma asociado al gen MITF	Trastorno	30 Familias
2848	Síndrome de camptodactilia-artropatía-coxa varo-pericarditis	Trastorno	30 Familias
263553	Síndrome de descamación de la piel tipo B	Subtipo de trastorno	30 Familias
228305	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma grave infantil	Subtipo de trastorno	30 Familias

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
217012	Ataxia espinocerebelosa tipo 31	Trastorno	30 Familias
424	Hipertiroidismo familiar por mutaciones en el receptor de la TSH	Trastorno	28 Familias
33108	Síndrome de pterigium múltiple letal	Trastorno	28 Familias
52430	Miopatía por cuerpos de inclusión con enfermedad ósea de Paget y demencia frontotemporal	Trastorno	26 Familias
3464	Síndrome de Woodhouse-Sakati	Trastorno	25 Familias
85293	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Cabezas	Trastorno	24 Familias
536471	Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico	Trastorno	24 Familias
1065	Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual	Trastorno	22 Familias
99027	Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto	Trastorno	20 Familias
98763	Ataxia espinocerebelosa tipo 14	Trastorno	20 Familias
97286	Síndrome de Carney-Stratakis	Trastorno	20 Familias
959	Síndrome acro-reño-ocular	Trastorno	20 Familias
369913	Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 17	Trastorno	20 Familias
3203	Estomatocitosis hereditaria con hematíes hiperhidratados	Trastorno	20 Familias
3202	Estomatocitosis hereditaria deshidratada	Trastorno	20 Familias
228308	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, forma neonatal	Subtipo de trastorno	20 Familias
2229	Síndrome de miocardiopatía dilatada-hipogonadismo hipergonadotrópico	Trastorno	20 Familias
1200	Síndrome de Burn-McKeown	Trastorno	20 Familias
100998	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 17	Trastorno	20 Familias
99791	Displasia de la dentina tipo 2	Subtipo de trastorno	19 Familias
168615	Persistencia hereditaria de alfa-fetoproteína	Trastorno	19 Familias
93311	Displasia epifisaria múltiple tipo 5	Trastorno	18 Familias
25980	Miopatía con autofagia excesiva ligada al cromosoma X	Trastorno	18 Familias
90031	Anemia hemolítica no esferocítica por deficiencia de hexoquinasa	Trastorno	17 Familias
615	Mixoma auricular familiar	Trastorno	17 Familias
293168	Parálisis espástica ascendente hereditaria de inicio en el lactante	Trastorno	17 Familias
88621	Síndrome de ictiosis y prematuridad	Trastorno	16 Familias
84090	Glomerulopatía por fibronectina	Trastorno	16 Familias
3220	Síndrome de sordera-hipoplasia del esmalte-anomalías en las uñas	Trastorno	15 Familias
2850	Síndrome de alopecia-discapacidad intelectual	Trastorno	15 Familias
88619	Encefalopatía aguda necrosante familiar	Trastorno	14 Familias
495930	Síndrome familiar de monosomía 7	Trastorno	14 Familias
137831	Síndrome de discapacidad intelectual ligada al cromosoma X-hipoplasia cerebelosa	Trastorno	14 Familias
1145	Atrofia muscular espinal de inicio en el lactante ligada al cromosoma X	Trastorno	14 Familias

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
137678	Displasia espondiloepifisaria con acortamiento metatarsiano	Trastorno	13 Familias
401996	Nefritis intersticial cariomegálica	Trastorno	12 Familias
228277	Anetodermia familiar	Trastorno	12 Familias
99955	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	Trastorno	11 Familias
98971	Distrofia corneal posterior amorfa	Trastorno	11 Familias
478664	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 8	Trastorno	11 Familias
439218	Encefalopatía epiléptica asociada al gen KCNQ2	Trastorno	11 Familias
90001	Síndrome de disfunción de los conos con miopía	Trastorno	10 Familias
85279	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al cromosoma asociada al gen KDM5C	Trastorno	10 Familias
535458	Deficiencia familiar de GPIHBP1	Subtipo de trastorno	10 Familias
481662	Lupus pernio familiar	Trastorno	10 Familias
412057	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva por deficiencia de STUB1	Trastorno	10 Familias
3412	VACTERL con hidrocefalia	Trastorno	10 Familias
309020	Deficiencia familiar de apolipoproteína C-II	Subtipo de trastorno	10 Familias
2791	Síndrome otodental	Trastorno	10 Familias
2238	Hipoparatiroidismo aislado familiar	Trastorno	10 Familias
2202	Síndrome de queratodermia palmoplantar-sordera	Trastorno	10 Familias
2198	Síndrome de queratodermia palmoplantar-carcinoma esofágico	Trastorno	10 Familias
1856	Síndrome de displasia espondilo periférica-cúbito corto	Trastorno	10 Familias
178464	Miopatía hereditaria con insuficiencia respiratoria temprana	Trastorno	10 Familias
166063	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 4	Trastorno	10 Familias
1658	Síndrome de ausencia de dermatoglifos-miliar congénita	Trastorno	10 Familias
158676	Epidermólisis ampollosa distrófica localizada, sólo ungueal	Subtipo de trastorno	10 Familias
158673	Epidermólisis ampollosa distrófica localizada forma acral	Subtipo de trastorno	10 Familias
1412	Síndrome con coalición tarso-carpal	Trastorno	10 Familias
140927	Convulsiones benignas del neonato-lactante familiares	Trastorno	10 Familias
1276	Síndrome de braquidactilia-hipertensión arterial	Trastorno	10 Familias
101006	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 26	Trastorno	10 Familias
100996	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15	Trastorno	10 Familias
100991	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 10	Trastorno	10 Familias
100989	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 8	Trastorno	10 Familias
100988	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 6	Trastorno	10 Familias
263516	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 3	Subtipo de trastorno	9 Familias
217266	Síndrome BNAR	Trastorno	9 Familias
1062	Malformación neurocutánea hereditaria	Trastorno	9 Familias
100008	Amiloidosis ACys	Subtipo de trastorno	9 Familias
391330	Osteoporosis ligada al cromosoma X con fracturas	Trastorno	8 Familias
3248	Sinfalangismo distal	Trastorno	8 Familias
306527	Parálisis facial congénita hereditaria aislada	Trastorno	8 Familias
217055	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica recesiva tipo A	Trastorno	8 Familias
1377	Síndrome de catarata-microcórnea	Trastorno	8 Familias

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
1149	Síndrome de Kuskokwim	Trastorno	8 Familias
93561	Amiloidosis ALys	Subtipo de trastorno	7 Familias
86817	Anemia hemolítica por deficiencia de adenilato quinasa	Trastorno	7 Familias
488594	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 76	Trastorno	7 Familias
397618	Síndrome de hipoplasia foveal-defecto de decusación del nervio óptico-disgenesia del segmento anterior	Trastorno	7 Familias
324737	SRD5A3-CDG	Trastorno	7 Familias
324713	Amiloidosis ABeta tipo italiano	Subtipo de trastorno	7 Familias
320396	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 45	Trastorno	7 Familias
300345	Lupus eritematoso sistémico autosómico	Trastorno	7 Familias
281139	Ictiosis epidermolítica anular	Trastorno	7 Familias
251274	Hiperaldosteronismo familiar tipo III	Trastorno	7 Familias
1897	Síndrome EEM	Trastorno	7 Familias
178461	Miopatía ligada al cromosoma X con atrofia de la musculatura postural	Trastorno	7 Familias
85453	Trastorno pigmentario reticular ligado al cromosoma X	Trastorno	6 Familias
85110	Encefalopatía con cuerpos de inclusión de neuroserpina, forma familiar	Trastorno	6 Familias
79447	Síndrome de pterigium múltiple letal ligado al cromosoma X	Trastorno	6 Familias
79401	Epidermólisis ampollosa simple intermedia sin afectación extracutánea asociada al gen PLEC	Trastorno	6 Familias
73229	Síndrome HANAC	Trastorno	6 Familias
456318	Síndrome hereditario de neuropatía sensitiva-sordera-demencia	Trastorno	6 Familias
391411	Parkinsonismo juvenil atípico	Trastorno	6 Familias
34516	Distrofia muscular de cinturas D1 asociada al gen DNAJB6	Trastorno	6 Familias
324561	Síndrome de hipopigmentación-queratodermia palmoplantar punctata	Trastorno	6 Familias
320380	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 54	Trastorno	6 Familias
2886	Síndrome TARP	Trastorno	6 Familias
2790	Hiperostosis endostal tipo Worth	Trastorno	6 Familias
2045	Síndrome FLOTCH	Trastorno	6 Familias
1799	Disfasia congénita familiar	Trastorno	6 Familias
168454	Displasia espondiloepimetáfisaria tipo Geneviève	Trastorno	6 Familias
157801	Sindactilia mesoaxial sinostótica con reducción de las falanges	Trastorno	6 Familias
140917	Anquilosis del estribo con pulgares y dedos de los pies anchos	Trastorno	6 Familias
137634	Síndrome de sobrecrecimiento-macrocefalia-dismorfia facial	Trastorno	6 Familias
101068	Distrofia corneal estromal congénita	Trastorno	6 Familias
99940	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2F	Trastorno	5 Familias
98766	Ataxia espinoocerebelosa tipo 5	Trastorno	5 Familias
86789	Aplasia/hipoplasia de rótula	Trastorno	5 Familias
85442	Síndrome de talla baja-defectos en el cerebelo e	Trastorno	5 Familias

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
	hipófisis-silla turca pequeña		
444092	Síndrome de enfermedad pulmonar intersticial autoinmune-artritis	Trastorno	5 Familias
424099	Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica	Trastorno	5 Familias
3454	Síndrome de discapacidad intelectual-retraso del desarrollo-contracturas	Trastorno	5 Familias
3351	Síndrome trico-dental	Trastorno	5 Familias
3301	Síndrome de tetraamelia-malformaciones múltiples	Trastorno	5 Familias
320411	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 56	Trastorno	5 Familias
319640	Distrofia macular retiniana tipo 2	Trastorno	5 Familias
308410	Síndrome de autismo-epilepsia por deficiencia de la deshidrogenasa quinasa de cetoácidos de cadena ramificada	Trastorno	5 Familias
231108	Tumor rabdoide familiar	Trastorno	5 Familias
2118	Hawkinsinuria	Trastorno	5 Familias
206554	Distrofia muscular de cinturas R13 asociada a fukutina	Trastorno	5 Familias
1879	Melorreostosis con osteopoiquilia	Trastorno	5 Familias
1836	Displasia mesomélica tipo Kantaputra	Trastorno	5 Familias
178333	Enfermedad ocular de las islas Åland	Trastorno	5 Familias
171851	Síndrome MEDNIK	Trastorno	5 Familias
139583	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria ligada al cromosoma X con sordera	Trastorno	5 Familias
101039	Epilepsia restringida a mujeres con discapacidad intelectual	Trastorno	5 Familias
101003	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 23	Trastorno	5 Familias
98890	Atrofia óptica ligada al cromosoma X de inicio precoz	Trastorno	4 Familias
97239	Miopatía con inclusiones reductoras	Trastorno	4 Familias
93302	Braquiolmia tipo 2	Trastorno	4 Familias
93279	Osteoartritis de inicio precoz con displasia espondiloepifisaria leve por una mutación en el gen COL2A1	Trastorno	4 Familias
77297	Síndrome de Majeed	Trastorno	4 Familias
466806	Trombocitopenia autosómica dominante con defecto de la secreción plaquetaria	Trastorno	4 Familias
46348	Trastorno del dolor extremo paroxístico	Trastorno	4 Familias
423296	Ataxia espinocerebelosa tipo 38	Trastorno	4 Familias
412022	Síndrome de dismorfia facial-luxación del cristalino-anomalías del segmento anterior-ampollas filtrantes espontáneas	Trastorno	4 Familias
401911	Poliposis adenomatosa familiar atenuada ligada a AXIN2	Subtipo de trastorno	4 Familias
363694	Síndrome de hiperuricemia-hipertensión pulmonar-insuficiencia renal-alcalosis	Trastorno	4 Familias
2947	Síndrome de pulgar trifalángico-braquiectrodactilia	Trastorno	4 Familias
293936	Síndrome EDICT	Trastorno	4 Familias
2699	Nódulo mediano del labio superior	Trastorno	4 Familias
266	Distrofia muscular de cinturas autosómica dominante tipo 1A	Trastorno	4 Familias

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
238578	Pie zambo familiar por microduplicación 17q23.1q23.2	Subtipo de trastorno	4 Familias
2307	Síndrome IVIC	Trastorno	4 Familias
228012	Síndrome de hipoacusia neurosensorial progresiva-miocardopatía hipertrófica	Trastorno	4 Familias
139525	Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2	Trastorno	4 Familias
1275	Síndrome de braquidactilia-displasia de codos y muñecas	Trastorno	4 Familias
1187	Ataxia letal con sordera y atrofia óptica	Trastorno	4 Familias
101108	Ataxia espinocerebelosa tipo 23	Trastorno	4 Familias
101077	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno	4 Familias
97249	Hipoplasia pontocerebelosa tipo 3	Trastorno	3 Familias
95433	Síndrome de ataxia espinocerebelosa autosómica recesiva-ceguera-sordera	Trastorno	3 Familias
94064	Síndrome de sordera e infertilidad	Trastorno	3 Familias
895	Síndrome de Waardenburg tipo 2	Subtipo de trastorno	3 Familias
67044	Trombocitopenia con anemia diseritropoyética congénita	Trastorno	3 Familias
67036	Atrofia óptica autosómica dominante y catarata	Trastorno	3 Familias
530849	Deficiencia de apolipoproteína A5 familiar	Subtipo de trastorno	3 Familias
488647	Síndrome de predisposición al cáncer hematológico asociado al gen DDX41	Trastorno	3 Familias
466921	Síndrome de contracturas progresivas-debilidad de cinturas-distrofia muscular de inicio en la infancia	Trastorno	3 Familias
447757	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 9B	Trastorno	3 Familias
444072	Síndrome cerebeloso-facial-dental	Trastorno	3 Familias
435804	Síndrome de talla baja-edad ósea avanzada-osteoartritis de inicio precoz	Trastorno	3 Familias
3466	Síndrome WT extremidades-sangre	Trastorno	3 Familias
329319	Trombocitopenia con defectos distales de las extremidades	Trastorno	3 Familias
319340	Síndrome del complejo de Carney-trismo-pseudocampodactilia	Trastorno	3 Familias
314978	Ataxia cerebelosa no progresiva ligada al cromosoma X	Trastorno	3 Familias
300359	Deficiencia de anticuerpos asociada al gen PLCG2 y disregulación inmunológica	Trastorno	3 Familias
2994	Síndrome de talla baja-anomalías craneofaciales-hipoplasia genital	Trastorno	3 Familias
280628	Hiper- e hipopigmentación familiar progresiva	Trastorno	3 Familias
2211	Síndrome hipertelorismo-hipospadias-polisindactilia	Trastorno	3 Familias
2066	Deficiencia de ácido gamma aminobutírico transaminasa	Trastorno	3 Familias
162	Síndrome de catarata-glaucoma	Trastorno	3 Familias
1541	Craneosinostosis tipo Boston	Trastorno	3 Familias
140963	Síndrome de microtia bilateral-sordera-paladar hendido	Trastorno	3 Familias
1252	Síndrome de malformación blefaro-naso-facial	Trastorno	3 Familias
1182	Ataxia espástica con miosis congénita	Trastorno	3 Familias
1074	Síndrome de anquilobléfaron filiforme congénito-ano imperforado	Subtipo de trastorno	3 Familias
101010	Paraparesia espástica autosómica tipo 30	Trastorno	3 Familias
99846	Mioglobulinuria autosómica dominante	Trastorno	2 Familias

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
98606	Hipoplasiaindrómica del borde orbitario	Trastorno	2 Familias
973	Ausencia/hipoplasia congénita unilateral de los dedos de la mano a excepción del pulgar	Trastorno	2 Familias
94083	Síndrome de Partington	Trastorno	2 Familias
93409	Braquidactilia-sindactilia, tipo Zhao	Trastorno	2 Familias
86818	Síndrome de Alport-discapacidad intelectual-hipoplasia del tercio medio facial-eliptocitosis	Trastorno	2 Familias
85287	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Siderius	Trastorno	2 Familias
83639	Síndrome de hipercoagulabilidad por deficiencia de glicosilfosfatidilinositol	Trastorno	2 Familias
79141	Callosidades dolorosas hereditarias	Trastorno	2 Familias
79136	Ataxia episódica tipo 4	Trastorno	2 Familias
75497	Síndrome de Ehlers-Danlos ligado al cromosoma X	Trastorno	2 Familias
75373	Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina	Trastorno	2 Familias
75327	Distrofia macular de Carolina del Norte	Trastorno	2 Familias
67045	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X con deficiencia aislada de hormona de crecimiento	Subtipo de trastorno	2 Familias
65720	Síndrome de artrogriposis-escoliosis grave	Trastorno	2 Familias
568065	Hidropesía fetal linfática asociada al gen EPHB4	Trastorno	2 Familias
55596	Distrofia muscular de cinturas D3 asociada al gen HNRNPDL	Trastorno	2 Familias
535453	Deficiencia familiar del factor de maduración de lipasa 1	Subtipo de trastorno	2 Familias
476113	Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de TFRC	Trastorno	2 Familias
447760	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 9B	Trastorno	2 Familias
447753	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 9A	Trastorno	2 Familias
443087	Anomalía del desarrollo sexual 46,XY por deficiencia testicular de 17,20-desmolasa	Trastorno	2 Familias
439254	Amiloidosis ITM2B	Trastorno	2 Familias
434179	Síndrome orofacioldigital tipo 14	Trastorno	2 Familias
42665	Síndrome de Tietz	Trastorno	2 Familias
420492	Distonia cervical de inicio en el adulto tipo DYT23	Trastorno	2 Familias
411788	Tricomegalia familiar aislada	Trastorno	2 Familias
401964	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2 con axones gigantes	Trastorno	2 Familias
352403	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva asociada a la espectrina	Trastorno	2 Familias
329191	Síndrome de talla alta-dedos gordos del pie largos-extra-epífisis múltiple	Trastorno	2 Familias
324718	Amiloidosis ABetaA21G	Subtipo de trastorno	2 Familias
324708	Amiloidosis ABeta tipo Iowa	Subtipo de trastorno	2 Familias
3233	Síndrome de degeneración cocleosacular-catarata	Trastorno	2 Familias
3085	Síndrome de retinosis pigmentaria-discapacidad intelectual-sordera-hipogonadismo	Trastorno	2 Familias
3034	Retraso de la osificación craneal membranosa	Trastorno	2 Familias
300576	Oligodoncia-síndrome de predisposición al cáncer	Trastorno	2 Familias
2818	Síndrome de paraparesia espástica-glaucoma-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Familias

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
2754	Síndrome orofaciodigital tipo 6	Trastorno	2 Familias
263463	Displasia esquelética asociada al gen CHST3	Trastorno	2 Familias
2504	Síndrome de displasia metafisaria-hipoplasia maxilar-braquidactilia	Trastorno	2 Familias
2471	Síndrome de McDonough	Trastorno	2 Familias
2405	Síndrome de lóbulos gruesos de las orejas-sordera conductiva	Trastorno	2 Familias
2379	Síndrome de parkinsonismo de inicio precoz-discapacidad intelectual	Trastorno	2 Familias
2251	Síndrome de malformación del pulgar-alopecia-anomalías pigmentarias	Trastorno	2 Familias
2239	Hipoparatiroidismo aislado familiar por agenesia de la glándula paratiroidea	Subtipo de trastorno	2 Familias
217622	Sordera neurosensorial con miocardiopatía dilatada	Trastorno	2 Familias
2027	Síndrome de fibromatosis gingival-sordera progresiva	Trastorno	2 Familias
1895	Síndrome de malformación de Edinburgh	Trastorno	2 Familias
1867	Distrofia ampollosa hereditaria tipo macular	Trastorno	2 Familias
1786	Disostosis acrofacial tipo Catania	Trastorno	2 Familias
139564	Neuropatía sensitiva autonómica hereditaria tipo 1B	Trastorno	2 Familias
139557	Atrofia muscular espinal distal ligada al cromosoma X tipo 3	Trastorno	2 Familias
139480	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 39	Trastorno	2 Familias
139471	Microftalmía con anomalías cerebrales y de las manos	Trastorno	2 Familias
1350	Síndrome corazón-mano tipo 2	Trastorno	2 Familias
1349	Miocardiopatía e hipoacusia asociada al ADN mitocondrial	Trastorno	2 Familias
1241	Síndrome de Bencze	Trastorno	2 Familias
114	Auriculo-osteo-displasia	Trastorno	2 Familias
99946	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2A1	Trastorno	1 Familia
99945	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2L	Trastorno	1 Familia
99941	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2G	Trastorno	1 Familia
99806	Síndrome oculo-oto-dental	Trastorno	1 Familia
998	Síndrome de albinismo-sordera	Trastorno	1 Familia
99792	Síndrome de displasia de la dentina-huesos escleróticos	Trastorno	1 Familia
98959	Distrofia corneal mucinosa subepitelial	Trastorno	1 Familia
93397	Braquidactilia tipo A7	Trastorno	1 Familia
93283	Displasia espondiloepifisaria tipo Kimberley	Trastorno	1 Familia
85335	Síndrome de Fried	Trastorno	1 Familia
85322	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Pai	Trastorno	1 Familia
85292	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X tipo 4	Trastorno	1 Familia
85288	Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Stocco Dos Santos	Trastorno	1 Familia
85168	Conodisplasia craneofacial	Trastorno	1 Familia
84093	Neuropatía termosensible hereditaria	Trastorno	1 Familia
79135	Ataxia episódica tipo 3	Trastorno	1 Familia

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
79129	Síndrome de tricodisplasia-amelogénesis imperfecta	Trastorno	1 Familia
79085	Lipodistrofia parcial familiar asociada al gen AKT2	Trastorno	1 Familia
69083	Displasia ectodérmica con dientes natales tipo Turnpenny	Trastorno	1 Familia
589522	Ataxia espinocerebelosa tipo 46	Trastorno	1 Familia
574918	Predisposición a infección viral grave por deficiencia de IRF7	Trastorno	1 Familia
52056	Síndrome de defecto de rayo cubital/peroneo-braquidactilia	Trastorno	1 Familia
498602	Braquidactilia de Sugarman	Trastorno	1 Familia
488437	Displasia frontonasal asociada al gen SIX2	Trastorno	1 Familia
476119	Síndrome de polidactilia preaxial-hipertricosis de la parte superior de la espalda autosómico dominante	Trastorno	1 Familia
444099	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 73	Trastorno	1 Familia
443162	Microhidranencefalia asociada al gen NDE1	Trastorno	1 Familia
440354	Síndrome de miopía autosómica dominante-retrusión del tercio medio facial-hipoacusia neurosensorial-displasia rizomélica	Trastorno	1 Familia
431140	Síndrome de microftalmia colobomatosa-microcefalia-discapacidad intelectual-talla baja ligado al cromosoma X	Trastorno	1 Familia
391327	Hiperostosis calvaria ligada al cromosoma X	Trastorno	1 Familia
370131	Síndrome de las plaquetas de White	Trastorno	1 Familia
370091	Albinismo oculocutáneo tipo 5	Trastorno	1 Familia
363727	Anemia diseritropoyética ligada al cromosoma X con plaquetas anómalas y neutropenia	Trastorno	1 Familia
3417	Síndrome de Van der Bosch	Trastorno	1 Familia
3408	Enfermedad de Upington	Trastorno	1 Familia
3361	Síndrome de tricodisplasia-xerodermia	Trastorno	1 Familia
329883	Gastropatía hipertrófica no hipoproteinémica	Trastorno	1 Familia
329475	Síndrome de paraparesia espástica-enfermedad ósea de Paget	Trastorno	1 Familia
324723	Amiloidosis ABeta tipo ártico	Subtipo de trastorno	1 Familia
324703	Amiloidosis ABetaL34V	Subtipo de trastorno	1 Familia
320365	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 36	Trastorno	1 Familia
3196	Síndrome de deficiencia de esteroide deshidrogenasa-anomalías dentales	Trastorno	1 Familia
319332	Artrogriposis múltiple congénita miogénica autosómica recesiva	Trastorno	1 Familia
3191	Síndrome de estenosis subaórtica-talla baja	Trastorno	1 Familia
314889	Acidosis tubular renal proximal autosómica dominante	Subtipo de trastorno	1 Familia
300305	Síndrome de microduplicación 11p15.4	Trastorno	1 Familia
2999	Síndrome de ptosis-estrabismo-pupilas ectópicas	Trastorno	1 Familia
293375	Distrofia corneal de Grayson-Wilbrandt	Trastorno	1 Familia
2917	Síndrome de polidactilia-miopía	Trastorno	1 Familia
2890	Síndrome de pili torti-oncodisplasia	Trastorno	1 Familia
2835	Síndrome de pectus excavatum-macrocefalia-displasia ungueal	Trastorno	1 Familia
2821	Síndrome de paraparesia espástica-neuropatía-	Trastorno	1 Familia

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
	poiquilodermia		
276183	Ataxia espinocerebelosa tipo 32	Trastorno	1 Familia
275517	Síndrome linfoproliferativo autoinmune con infecciones virales recurrentes	Trastorno	1 Familia
2709	Síndrome óculo-dental tipo Rutherford	Trastorno	1 Familia
2674	Síndrome neuromusculoesquelético facial de Chipre	Trastorno	1 Familia
2663	Síndrome de Nathalie	Trastorno	1 Familia
2572	Síndrome de ataxia espástica-distrofia corneal	Trastorno	1 Familia
2565	Síndrome de Mononen-Karnes-Senac	Trastorno	1 Familia
2408	Síndrome de Lowe Kohn Cohen	Trastorno	1 Familia
2391	Acortamiento congénito de ligamento costocoracoide	Trastorno	1 Familia
231742	Síndrome de lipodermoide epibulbar-apéndice preauricular-politelia	Trastorno	1 Familia
2201	Síndrome de queratodermia palmoplantar-parálisis espástica	Trastorno	1 Familia
2186	Síndrome de hidrocefalia-escleróticas azules-nefropatía	Trastorno	1 Familia
2097	Síndrome de Grant	Trastorno	1 Familia
2090	Síndrome GMS	Trastorno	1 Familia
1979	Lipodistrofia por deficiencia de factores de crecimiento peptídicos	Trastorno	1 Familia
1962	Síndrome de exostosis-anetodermia-braquidactilia tipo E	Trastorno	1 Familia
1892	Síndrome de ectrodactilia-polidactilia	Trastorno	1 Familia
1876	Distrofia muscular óculo-gastrointestinal	Trastorno	1 Familia
1765	Síndrome de discondrosteosis-nefropatía	Trastorno	1 Familia
171863	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 42	Trastorno	1 Familia
171622	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 32	Trastorno	1 Familia
171617	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 38	Trastorno	1 Familia
166108	Discapacidad intelectual tipo Birk-Barel	Trastorno	1 Familia
166011	Displasia epifisaria múltiple tipo Beighton	Trastorno	1 Familia
163727	Síndrome de epilepsia rolándica-distonía paroxística inducida por ejercicio-calambre del escritor	Trastorno	1 Familia
163662	Displasia espondiloepifisaria tipo Reardon	Trastorno	1 Familia
1551	Deficiencia de cobre familiar benigna	Trastorno	1 Familia
1527	Craneosinostosis tipo Filadelfia	Trastorno	1 Familia
140922	Distrofia muscular de cinturas R10 asociada a titina	Trastorno	1 Familia
140481	Velocidad de conducción nerviosa enlentecida autosómica dominante	Trastorno	1 Familia
139512	Neuropatía con discapacidad auditiva	Trastorno	1 Familia
139450	Síndrome de microtia-coloboma del ojo-imperforación del conducto nasolagrimal	Trastorno	1 Familia
137776	Síndrome de contractura letal congénita tipo 2	Trastorno	1 Familia
1319	Camptobraquidactilia	Trastorno	1 Familia
1246	Síndrome de braquidactilia-nistagmo-ataxia cerebelosa	Trastorno	1 Familia
1228	Síndrome de Banki	Trastorno	1 Familia
1144	Síndrome de anomalías de la mano similar a artrogriposis-sordera neurosensorial	Trastorno	1 Familia
1122	Síndrome de hipoplasia cubital-pies hendidos	Trastorno	1 Familia
101112	Ataxia espinocerebelosa tipo 26	Trastorno	1 Familia

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.
P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

Código ORPHA	Enfermedad o subtipo de enfermedad	Nivel de clasificación	Número de familias
101101	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2B2	Trastorno	1 Familia
101009	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 29	Trastorno	1 Familia
101005	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 25	Trastorno	1 Familia
101004	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 24	Trastorno	1 Familia
100999	Paraparesia espástica autosómica dominante tipo 19	Trastorno	1 Familia
100997	Paraparesia espástica ligada al cromosoma X tipo 16	Trastorno	1 Familia
100995	Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 14	Trastorno	1 Familia

Si no se especifica, las cifras publicadas son mundiales. Un asterisco * indica datos europeos.

P indica datos de prevalencia, I indica datos de incidencia. BP indica prevalencia al nacimiento

**Actualmente estamos reevaluando los datos más recientes de prevalencia de esta entidad.

Para acceder al conjunto de datos epidemiológicos completo de Orphanet visite Orphadata (www.orphadata.com).

Para cualquier pregunta o comentario, por favor contacte con: contact.orphanet@inserm.fr

Redactora jefe : Ana Rath – Redactora : Moï Yamakazi - Diseño : David Lagorce y Valérie Lanneau

La forma adecuada para citar este documento es la siguiente :

« Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos », Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras

Número 2 : Listado por orden de prevalencia decreciente o por número de casos publicados

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia de las enfermedades raras por prevalencia decreciente o casos.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf)